



**FUNDACIÓ
PER
AMOR
A L'ART**

Comunicado de Prensa

05/12/2015

El proyecto abordará la prevención de la enfermedad y la atención a las personas que la padecen y su entorno

FISABIO y la Fundació Per Amor a L'Art lideran un proyecto de investigación para detectar necesidades no cubiertas de pacientes con enfermedad de Wilson

- El objetivo es analizar las necesidades médicas, sociales y emocionales de los pacientes que sufren esta patología.
- La enfermedad de Wilson (EW) es una enfermedad rara congénita que produce afectación hepática y neurológica, y presenta diversas manifestaciones clínicas.

La Unidad Mixta de Investigación sobre Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunidad Valenciana (FISABIO)- Universitat de València, en colaboración con la Dirección General de Salud Pública de la Conselleria de Sanitat Universitat i Salut Pública, y la Fundació Per Amor a L'Art lideran el proyecto de investigación titulado: "Conviviendo con la Enfermedad de Wilson: la visión de pacientes, familiares y profesionales".

Durante el próximo año los investigadores estudiarán las necesidades médicas, sociales y emocionales de los pacientes con esta enfermedad y sus familias. Además, profesionales sanitarios implicados en la atención de pacientes con ER aportarán su experiencia a lo largo del proceso de diagnóstico y establecimiento del tratamiento.

La investigación contará con la participación de pacientes adultos, así como de padres y madres de menores con EW, con el objetivo de identificar las posibles carencias que sufren los afectados en diferentes etapas de la vida y atendiendo a aspectos tan diferentes como el acceso a recursos sanitarios, informativos, asistenciales y emocionales.

“Este proyecto se constituye como una línea fundamental que dirige sus objetivos tanto a la prevención de la enfermedad como a la atención de las personas que la padecen y su entorno”, señala la responsable del Área de Enfermedades Raras de la Fundación FISABIO, Clara Cavero.

“Estamos trabajando actualmente para crear un equipo multidisciplinar e interconectado, el equipo Wilson, que desde diferentes perspectivas dé respuestas a estos pacientes”, señala Susana Lloret, directora general de la Fundació Per Amor a L'Art.

Para desarrollar el estudio, se aplicará una metodología de investigación cualitativa, orientada hacia la intervención, que combinará entrevistas en profundidad y grupos de discusión, en los que participarán activamente personas con EW, sus familiares y profesionales sanitarios.

Se crearán diferentes grupos de discusión: unos, formados por personas adultas afectadas con EW, quienes abordarán la autopercepción, la evolución y la calidad de vida; y otros, constituidos por padres y madres de menores con esta patología, que se centrarán en la identificación de demandas concretas.

Las entrevistas en profundidad, dirigidas a conocer las dificultades asociadas a esta patología, se realizarán a profesionales sanitarios (pediatras, hematólogos, neurólogos, etc.) que estén directamente implicados en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los afectados de EW.

La Enfermedad de Wilson es una enfermedad rara congénita, de tipo hereditario que produce afectación y/o degeneración hepática, neurológica y lenticular. Una alteración en el gen ATP7B provoca la acumulación de cobre en diferentes tejidos, como el hígado, los núcleos basales y la córnea, provocando múltiples manifestaciones clínicas.

La dificultad diagnóstica para la EW tiene que ver con la heterogeneidad de las manifestaciones clínicas y con la ausencia de una única prueba que confirme la enfermedad.

La EW, como el resto de enfermedades raras, es un importante problema de salud pública por el impacto que tiene en la calidad de vida de las personas enfermas y por la cronicidad, discapacidad y/o mortalidad que tiene asociada, así como por los elevados costes médicos, sociales y emocionales que se producen en el entorno familiar.

Sobre la Fundació Per Amor a L'Art

Fundació per Amor a L'Art es un referente en España en el impulso de la investigación de enfermedades raras y, muy en particular, sobre la enfermedad de Wilson. Desarrolla y colabora en numerosos proyectos de investigación y ha participado en varios seminarios y

jornadas en colaboración con entidades como el Centro de Investigación Médica Aplicada (Navarra), el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (Madrid) y Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia.