European Reference Network

European Patient Advocacy Group

Cutis Laxa con síntomas arteriales y/o pulmonares (CL)
Recorrido del Paciente(1)

... Diagnóstico...

... Tratamientos...

1 — 2 — 3 — 4

Pre-diagnóstico & principales síntomas...

... Seguimiento del diagnóstico...

1. Pre-diagnóstico
Durante el embarazo para los pacientes que tienen una historia familiar con CL.

1. Principales síntomas
Desde el nacimiento o cuando aparecen los primeros síntomas: piel precozmente relajada/arrugada, problemas respiratorios y gastrointestinales

2. Diagnóstico
Inmediatamente después de la nacimiento o cuando la piel aparece suelta/arrugada, con una consulta multidisciplinario (genetista y dermatólogo con una informe CL)

3. Seguimiento del diagnóstico

Posibles complicaciones en el parto o después del diagnóstico:
Aneurisma aórtico.
Sténose Aortique
Válvulas aórticas bicúspidas.
Implicación vascular distal de la base aórtica
Enfisema.
Problemas cardiorrespiratorios.
Problemas Gastrointestinales (Hernias inguinales/diafragmáticas divertículos).
Problemas urinarios/renales (divertículos).

4. Tratamiento

Tratamiento de los problemas Cardiorrespiratorio a lo largo de la vida:
Cirugía cardíaca y trasplante pulmonar a la edad adulto

Tratamiento de los problemas Gastrointestinales a lo largo de la vida:
cirugía gastrointestinal

Tratamiento de arrugas si la carga de la mirada de los demás es demasiado pesado en la infancia o la edad adulta:
Lifting facial, cirugía de reparación

Necesidades: Encontrar los expertos adecuados, Dermatólogos familiarizados con la CL dentro y fuera del país.

Idealmente: Pruebas prenatales durante el embarazo, Formación de Médicos Generales, Dermatólogos, Pediatras y otros profesionales de la salud para identificar más rápidamente los síntomas y tener un diagnóstico correcto y más rápido.

Necesidades: Estar informado sobre las opciones de tratamiento y sobre el impacto psicológico. Los aspectos psicosociales son subestimados, Apoyo psicológico para los hermanos y los padres debido a la apariencia envejecida/arrugada.

Idealmente: Obtener información correcta sobre las opciones de tratamiento (cirugía reparadora), Asesoramiento a pacientes, padres y hermanos, Apoyo a compañeros (asociación de pacientes). Se escuchan/tienen en cuenta las opiniones de los pacientes y/o familias

Necesidades: Encontrar a los expertos. Tratamientos: sintomáticos para Enfisema, problemas gastrointestinales y/o aneurisma aórtico si son graves.
Miedo a un aneurisma aórtico roto (muerte)

Idealmente: Hacer un "mapa" de los expertos. Tener acceso a una consulta internacional (CPMS?) y a información en su idioma habitual, Apoyo psicológico a pacientes, padres y hermanos, Apoyo entre pares (asociación de pacientes).

Necesidades: Encontrar a los expertos, especialmente hay muy pocos cirujanos plásticos experimentados y demasiadas listas de espera para trasplantes. Miedo a la muerte debido al aneurisma aórtico. Información limitada disponible, especialmente para la cirugía de reparación (costo, mantenimiento de los resultados, carga de la cirugía para los pacientes y las familias).

Idealmente: Hacer un "mapa" de los expertos. Tener acceso a una consulta internacional (CPMS?) y a información en su idioma habitual, Apoyo psicológico a los padres y hermanos. Todos los costos financieros de la cirugía reparadora están cubiertos.

European Reference Network

European Patient Advocacy Group

Cutis Laxa con síntomas arteriales y/o pulmonares (CL) Recorrido del Paciente(2)

... Terapia de Trauma...

... Cuidados paliativos y muertes...

5 — 6 — 7 — 8

. ... Planificación de la familia...

... cuidados de seguimiento...

5. Planificación Familiar
Al principio de la vida de adulto,
Cuestiones de la transmisión genética en las formas dominantes y recesivas

6. seguimiento psicológico
A lo largo de toda la vida debido al carga de la mirada de los demás

7. seguimiento médico
Durante toda la vida, vigilancia del aneurisma aórtico, los problemas cardiovasculares y del enfisema.
Asesoramiento

8. Cuidados paliativos y muerte
Dificultad respiratoria
Fracaso de trasplante pulmonar

Necesidades: Compartir experiencias, Consejos y bases de datos sobre planificación familiar, El impacto de la información dada se subestima, Información sobre los riesgos durante el embarazo.
Idealmente: los Pacientes reciben toda la información necesaria en caso de deseo de niño, especialmente sobre las pruebas prenatales, la fecundación in vitro y los riesgos durante el embarazo (para la madre y para el niño). Reúnete con un asesor experto.

Necesidades: La información disponible sobre la carga psicológica es limitada. No hay una visión general de las diversas terapias disponibles (hipnosis, terapia de comportamiento, psicoterapia, terapia familiar, etc). El impacto de la información dada es subestimado Psicoterapeutas expertos de la Cutis Laxa (No hay ninguno hasta la fecha).
Idealmente: Asesoramiento en autoestima, fácil acceso a las diferentes terapias existentes Psicoterapeutas capacitados y expertos en la enfermedad. Se escuchan/tienen en cuenta las opiniones de los pacientes y/o familias.

Necesidades: Desafíos psicosociales (escuela, trabajo, vida social). Carga Psicosocial/Calidad de vida. No hay una visión general de las diversas terapias disponibles (hipnosis, terapia de comportamiento, psicoterapia, terapia familiar, etc). Escaso conocimiento de las herramientas/recursos disponibles para niños, adolescentes, escuela, profesores, hermanos, amigos, deporte/actividades sociales. Transición a la edad adulta (13-16 a 18 y 18 a la edad adulta. Cuidado de la piel (sol), Comportamientos diarios (dieta, tabaco, deportes).
Idealmente: Acompañamiento psicológico en la aceptación de sí mismo, la autoestima. Información para el entorno social, Apoyo psicológico para pacientes, padres, hermanos. Consulta multidisciplinar. Transición infantil/adulta bien organizada en el campo médico (dermatología/cardiología/pulmonar), Acceso a la información sobre el cuidado de la piel en su propio idioma.

Necesidades:
Acompañamiento/apoyo y consejeros especialmente formados en cuidados paliativos.
Idealmente: Contacto con expertos médicos y apoyo diario de expertos cercanos. Conmemorar colectivamente a las personas fallecidas.