
Alumna: Miriam Garcia Calvente

Tutora: Lourdes Gubert Llenas

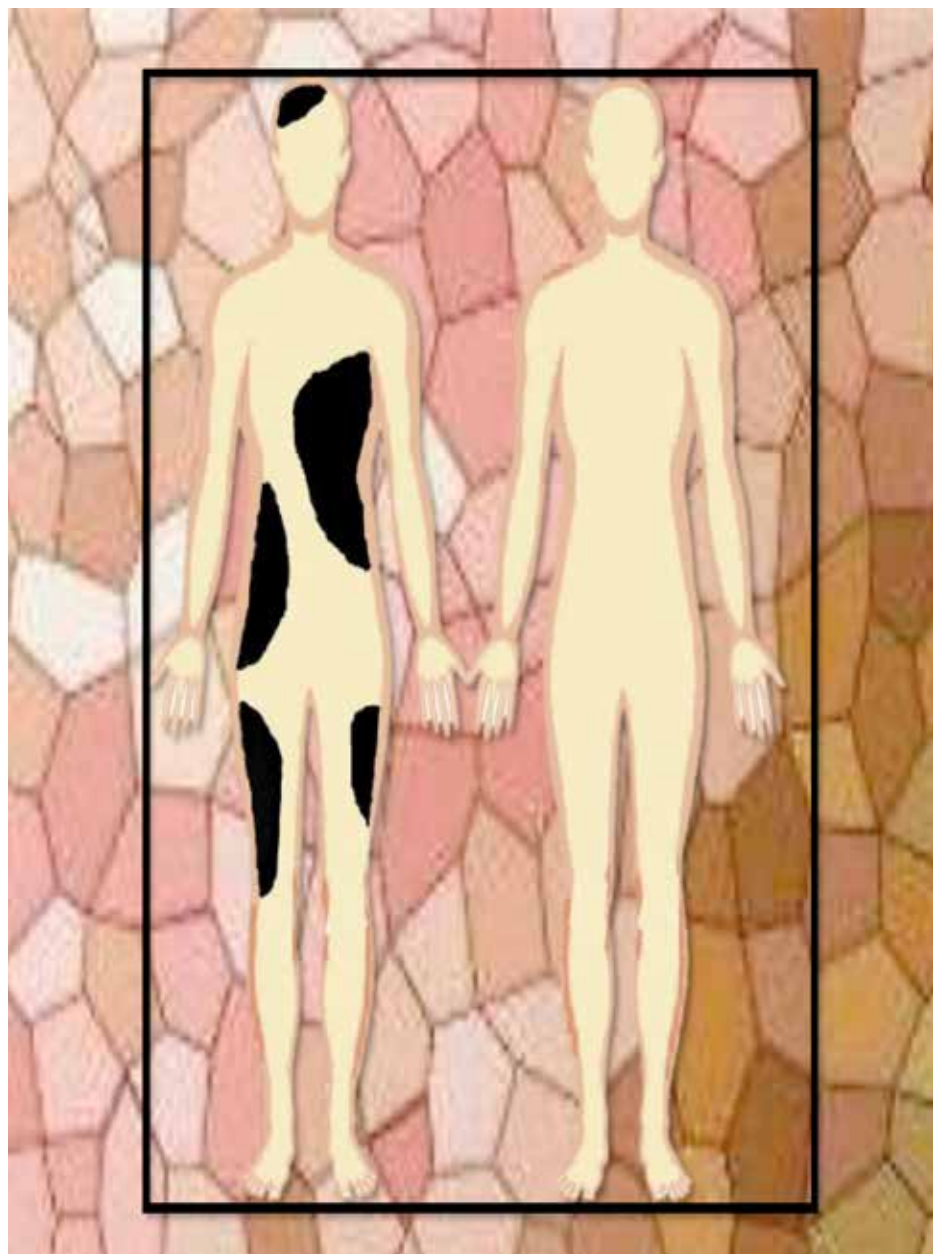
Nevus, mosaïcisme cutani en primera persona

Presentació

Aquest estudi tracta sobre els nevus, és a dir, neoformacions de la pell en les quals conviuen entre si dues o més poblacions de cèl·lules genèticament diferents (mosaicismes cutanis). N'existeixen de molts tipus, tants com cèl·lules de la pell hi ha. El perquè de la tria d'aquest tema per al meu treball d'investigació és el fet que jo soc una afectada de nevus epidèrmic sistematitzat, i el fet d'anar a dermatòlegs des que era petita m'ha despertat molt la curiositat sobre la pell, i en concret sobre els nevus.

Metodologia

La metodologia que he seguit ha sigut la de contactar amb l'Associació Espanyola de Nevus Melanocític Congènit, per tal que em facilitessin la manera de contactar amb persones afectades amb nevus melanocític gegant per entrevistar-les, i contactar amb FEDER (Federació Espanyola de Malalties Minoritàries), que em va aportar el contacte d'una afectada de síndrome de Solomon, és a dir, que a més del nevus epidèrmic també està afectada per una alteració musculoesquelètica. A més, gràcies a una enquesta i dos blogs que vaig difondre per les xarxes socials, va poder contac-



tar amb mi un afectat de nevus vascular al qual també vaig poder entrevistar. Per altra banda, vaig poder contactar amb diferents especialistes involucrats en l'estudi dels nevus, en part pel fet de recercar per internet i contactar posteriorment amb molts d'ells i, a més, pel fet de tenir contacte ja prèviament amb alguns d'aquests pel meu nevus epidèrmic.

La realització del meu propi estudi genètic va ser possible gràcies a un dermatòleg que va facilitar la realització de la meva biòpsia de pell sana i de pell amb nevus; gràcies a un oncòleg que va facilitar els reactius, i a un genetista que em va donar tot el suport per realitzar la PCR i l'anàlisi de la Sanger en el PRBB (Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona).

Finalment, per difondre el concepte de nevus en ambients no clínics vaig crear una pàgina a Facebook i un perfil a Twitter del nevus epidèrmic, dos blogs i una enquesta que vaig propagar per les xarxes socials.

Cos del treball

El marc teòric l'he englobat en una pregunta fonamental: què són els nevus? Perquè per poder entendre aquest concepte he hagut d'explicar principalment en què consisteix la pell, les mutacions i el mosaïcisme cutani, així com els seus diferents patrons, per arribar d'aquesta manera a explicar que un nevus és una alteració de la pell.

A dia d'avui, l'OMS (Organització Mundial de la Salut) classifica els nevus com a tumors melanocítics i és per això que he fet dos grans grups: nevus melanocítics i no melanocítics. Els nevus melanocítics són alteracions benignes cutànies molt freqüents en la població derivades dels melanòcits, les cèl·lules responsables de la pigmentació normal de la pell. Mentre que els nevus no melanocítics són tots aquells que corresponen a un tumor generalment benigne, no provocat per una neoplàsia dels melanòcits.

El marc pràctic es proposa quatre objectius generals:

1. Determinar l'afectació de les persones afectades amb nevus i del seu entorn familiar. Vaig entrevistar tres afectades de nevus melanocític gegant, una afectada de nevus epidèrmic i un afectat de nevus vascular. Aquestes entrevistes han tingut la finalitat d'analitzar l'afectació de cada afectat en els àmbits físic, clínic, familiar, escolar, social, emocional i psicològic. A més, vaig editar dos documentals (part completa i reduïda) amb totes les entrevistes fetes als afectats.
 2. Investigar com ha evolucionat la investigació dels nevus i quins són els coneixements actuals en l'àmbit científic. Per assolir aquest objectiu vaig entrevistar especialistes involucrats en l'estudi dels nevus: dos dermatòlegs, dos oncòlegs i un genetista. A més, de la mateixa manera que en el primer objectiu, vaig editar dos documentals (part completa i reduïda) amb totes les entrevistes als especialistes.
-

3. Realitzar el meu propi estudi genètic. Aquest objectiu tenia la finalitat de determinar la meua pròpia mutació analitzant l'ADN de pell sana i de pell amb nevus per tal de prevenir el desenvolupament de malalties relacionades en un futur.

4. Investigar com ha evolucionat la recerca dels nevus i quins són els coneixements actuals en l'àmbit científic. Per assolir aquest objectiu, com ja he esmentat en la metodologia, vaig crear una pàgina a Facebook i un perfil a Twitter del nevus epidèrmic, dos blogs i una enquesta que he difós per les xarxes socials. En el primer blog l'objectiu, de la mateixa manera que en les xarxes socials, era expandir el coneixement de la patologia i dels diferents tipus de nevus existents. També tenia la finalitat de reunir afectats per fundar una associació. Després d'això vaig decidir que el millor era difondre la patologia, així que vaig realitzar un formulari. A més, vaig crear un segon blog en el qual hi havia tota la informació respectiva a les preguntes.

Conclusions

Amb el primer objectiu he arribat a la conclusió que en la infància es fa un seguiment clínic molt complet, mentre que els entrevistats majors de 20 anys no realitzen cap seguiment clínic actualment relacionat amb el nevus. En aquest cas, tots els afectats de nevus melanocític gegant es van sotmetre a cirurgia durant la infància o l'adolescència, que segons diferents especialistes és el més recomanable. No obstant, en els nevus epidèrmic i vascular, si no hi ha altres alteracions o problemes estètics greus, no és necessari passar per la cirurgia, ja que a 3 de cada 4 entrevistats els ha causat un traumatisme físic i emocional. Per altra banda, als infants afectats que actualment estan cursant primària no els va comportar algun problema emocional o psicològic. Aquests problemes, però, es manifesten en l'adolescència, com va ser el cas d'un dels dos entrevistats, que va arribar a presentar una anorèxia per problemes psicològics relacionats amb aquesta condició.

Amb el segon objectiu he arribat a la conclusió que la investigació és molt vigent en l'àmbit de la dermatologia i l'oncologia i que el seu coneixement ha millorat summa-ment a llarg de tan sols cinc anys.

No obstant, l'estudi del melanoma i dels nevus melanocítics està més desenvolupat pel fet que són més freqüents. En l'àmbit dels nevus no melanocítics recentment s'estan descobrint les diferents manifestacions que pot presentar la malaltia i els gens que l'originen. Quant als nevus melanocítics ja s'han desenvolupament tractaments efectius per a quan es presenta càncer.

Amb el tercer objectiu, tenint en compte la localització de la mutació en el gen afectat, el nombre del nucleòtid i l'aminoàcid substituït vaig arribar a la conclusió que les malalties que es poden arribar a desenvolupar són càncer de bufeta urinària, síndrome de Costello i nevus epidèrmic, entre altres.

Amb el quart objectiu vaig concloure que a 1 de cada 10 persones veure les imatges del nevus en el formulari els ha causat rebuig i que 9 de cada 10 persones han sabut identificar el significat correcte dels nevus.

La meua conclusió final és que amb el meu treball he assolit amb èxit els quatre objectius que m'havia proposat. Per això crec decididament que la metodologia utilitzada ha sigut òptima.

A més, ha sigut una experiència summament enriquidora. Aquest treball m'ha marcat no només perquè m'ha fet obrir els ulls davant la realitat de la meua pròpia patologia, que simplement ignorava, sinó que m'ha fet valenta en aquest sentit i més forta encara perquè he decidit indagar com mai ho havia fet abans: contactant amb persones amb la mateixa patologia que jo i amb especialistes de diferents disciplines mèdiques que estan involucrats en l'estudi dels nevus.

Adicionalment he pogut investigar en un laboratori el meu propi ADN, que m'ha permès determinar quina és la meua mutació genètica i adquirir coneixements científics molt importants.

Bibliografia

MELLONI, B.J.- Melloni's Illustrated Medical Dictionary. Baltimore, 1979-1982. — Guía Médica. El cuerpo humano y la enfermedad. Madrid, 2001; v. 3. — FERRÁNDIZ, C.- Dermatología clínica. Barcelona, 1996-2014; 4ª. — ARENAS, R.- Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento. Mèxic, 1987-2013; 5ª. — OLIVA VIRGILI, R; VIDAL-TABOADA J.M.- Genoma Humano. Nuevos avances en investigación, diagnóstico y tratamiento. Barcelona, 2006. — UNITED STATES NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE (NLM). Medline plus, Estats Units, 2007, actualització: 22-12-2017. Disponible des de internet en <<https://medlineplus.gov/spanish>> — U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH. Pubmed, Estats Units, 1996, actualització: 22-12-2017. Disponible des de internet en <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>> — NATIONAL CENTER FOR ADVANCING TRANSLATIONAL SCIENCES (NIH). Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD), Estats Units, 2002, actualització: 20-12-2017. Disponible des de internet en <<https://rarediseases.info.nih.gov/about-gard/pages/23/about-gard>> — U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE. Genetics home reference, Estats Units, 2003, actualització: 19-12-2017. Disponible des de internet en <<https://ghr.nlm.nih.gov>> — NATIONAL CANCER INSTITUTE. Cancer dictionary, Estats Units, 2012, actualització: 5-12-2017. Disponible des de internet en <<https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionario>> — Wikipedia, la enciclopedia libre, Estats Units, 2001, actualització: 27-12-2017. Disponible des de internet en <<https://es.wikipedia.org/wiki/Wikipedia:Portada>> — REAL ACADEMIA ESPAÑOLA. Diccionario de la lengua española, Madrid, 2015, actualització: 21-12-2017. Disponible des de internet en: <<http://www.rae.es>> — WordReference, Vienna (Virginia, Esta-

dos Unidos), actualització: 21-12-2017. Disponible desde internet en: <<http://www.wordreference.com/es>> – BIOSCRIPTS. Diccionario de Términos Biológicos (BioDic), Sevilla, 2004, actualització: 7-12-2017. Disponible desde internet en: <<https://www.biodic.net>> – MÍA (revista), Natursan, España, 2008, actualització: 22-12-2017. Disponible desde internet en: <<https://www.natursan.net>> – TABERNER, R. Dermapixel, España, Mallorca, 2001, actualització: 27-12-2017. Disponible desde internet en: <<http://www.dermapixel.com>> – ASONEVUS, Asociación Española de Nevus Gigante Congénito (Astonevus), Madrid, 2010, actualització: 12-11-2017. Disponible desde internet en: <<http://www.asonevus.org>>
