

Madrid, 16 de mayo de 2017

A la atención del/los médico/s responsable/s:

Somos médicos de la sección de neurología pediátrica del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid. En colaboración con la Asociación Española Síndrome de Sturge Weber estamos desarrollando un proyecto con el objetivo de crear un registro nacional de pacientes afectados de esta enfermedad.

Como bien saben, el síndrome de Sturge-Weber (SWS) es un trastorno vascular congénito del grupo de enfermedades neurocutáneas, clásicamente conocida como "angiomatosis encéfalo-trigeminal". Las principales manifestaciones clínicas son neurológicas, oftalmológicas y dermatológicas. Su incidencia es baja, siendo considerada una enfermedad rara. Dada su baja frecuencia y las dificultades de acceso de los pacientes a centros de referencia en nuestro país, en general el número de pacientes en seguimiento en cada centro es escaso, lo que dificulta la posibilidad de realizar estudios que nos permitan sacar conclusiones válidas, y ampliar nuestro conocimiento sobre la historia natural de la enfermedad, establecer posibles factores pronósticos o desarrollar estudios de investigación con la finalidad de intentar mejorar las expectativas futuras de nuestros pacientes. La creación de registros multicéntricos a nivel nacional permitiría valorar con mayor precisión los resultados de las intervenciones médicas y así intentar mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los enfermos.

Por ello, les pedimos su colaboración en este proyecto que iniciamos con ilusión.

Los profesionales que llevaremos a cabo el estudio somos:

- M<sup>a</sup> Luz Ruiz-Falcó Rojas: especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas, acreditada en Neurología Pediátrica por la AEP, jefe de sección de Neurología Pediátrica del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- Beatriz Bernardino Cuesta: especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas, médico adjunto de la Sección de Neurología Pediátrica en el Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- Prado Sánchez Ruiz, especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas, y desde junio de 2015 en proceso de subespecialización en Neurología Pediátrica en el Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Los objetivos del estudio son:

**OBJETIVO PRIMARIO:**

- Describir la evolución a corto y largo plazo de los pacientes con diagnóstico de SWS en nuestro país, definiendo sus características basales y la historia natural de la enfermedad.

#### OBJETIVOS SECUNDARIOS:

- Describir las complicaciones neurológicas y no neurológicas de los pacientes con SWS.
- Describir los hallazgos patológicos de las pruebas complementarias realizadas a los pacientes con SWS.
- Intentar definir posibles factores pronósticos positivos y negativos en los pacientes con SWS.

Se recogerán los datos a través de un formulario, previo consentimiento informado por escrito de los padres, y/o del paciente, si se trata de un sujeto mayor de 12 años y capacitado para comprender la información suministrada. Se recogerán variables epidemiológicas, y aquellas relacionadas con la afectación neurológica, oftalmológica, y cutánea, y otros síntomas y signos en relación con su enfermedad.

En caso de que usted realice seguimiento de pacientes afectos por este síndrome y quisiera colaborar con nosotros, agradeceríamos se ponga en contacto a través de la siguiente dirección de correo electrónico: **proyectosws2017@gmail.com**

Le enviaríamos el protocolo del estudio, aceptado por el CEIC del Hospital Niño Jesús, así como las hojas de información y consentimientos informados, y la hoja de recogida de datos, para que pudiera tenerlas disponibles para su lectura y entrega a los pacientes y/o familiares de pacientes afectados que quieran participar, permitiéndole a usted suministrarnos a nosotros los datos clínicos requeridos. En caso de que lo prefiera, existiría la posibilidad de en lugar de rellenar la hoja de recogida de datos, hacernos llegar los informes del paciente.

Esperamos que el desarrollo de este estudio mejore nuestro conocimiento sobre el síndrome de Sturge-Weber y con ello podamos mejorar la atención de los pacientes con esta enfermedad.

Agradeciéndole su atención, y esperando que pueda colaborar con nosotros, reciba un cordial saludo,

Beatriz Bernardino Cuesta  
Médico Adjunto Sección de Neurología Pediátrica  
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid