

BOLETIN INFORMATIVO JUNIO 2022



Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras



Colonia del Sacramento / Colonia / URUGUAY

HABLEMOS DE ENFERMEDADES RARAS

Las enfermedades raras suelen pasar desapercibidas, debido a su baja prevalencia. No obstante, en su conjunto, **afectan a alrededor del 8% de la población mundial**. En cifras, estamos hablando de más de 30 millones de europeos (más 3 millones de ellos con nacionalidad española), más de 25 millones de norteamericanos y **42 millones de iberoamericanos**.

Hablar de enfermedades raras es prácticamente lo mismo que hablar de **enfermedades genéticas poco frecuentes**. A día de hoy, se han descrito casi 7 000 enfermedades raras diferentes, de las cuales una mayoría (aproximadamente el **80%**) son de origen genético. Dado el alto porcentaje de enfermedades raras que tienen una causa genética, es inconcebible pasar por alto el importante papel de la genética en el diagnóstico y la investigación de las enfermedades raras. Además, la **genética es una herramienta indispensable en el asesoramiento de las familias con pacientes de enfermedades raras**.

IBEROAMÉRICA
UNIDA POR LA
EQUIDAD

EQUIDAD *en definición*
EQUIDAD *en diagnóstico*
EQUIDAD *en tratamiento*
EQUIDAD *en oportunidad*

Publicación dirigida a todas las Personas afectadas por Enfermedades Raras, Poco frecuentes o Huerfanas, sus Familias, Profesionales y Técnicos del Equipo de Salud.

JUNTA DIRECTIVA ALIBER

Presidente

Juan Carrión Tudela / España

Vicepresidentes

Jesús Navarro Torres / México

Luz Victoria Salazar / Colombia

Regina García Próspero / Brasil

Eliecer Quispe Fray / Ecuador

Secretaria

Karla Ruiz de Castilla Yabar / Perú

Tesorera

Fide Mirón Torrente / España

Vocales

Myriam Estivill Flores – Chile

Deolinda Acosta de Martínez – Paraguay

Vivian Kohlberg Ruiz – Bolivia

Yessenia Moreira Barboza – Costa Rica

Clarivel Castillo – Guatemala

Erika Otero - Panamá

Andrea Falero – Uruguay

María Marta Bertone - Argentina

Dirección

Alicia María Males Henao - Colombia

BOLETIN ALIBER

Idea original

Juan Carrión Tudela

Coordinación y Producción

Alfredo Toledo Ivaldo

(Fundación Humanitaria ProCasmu)

Comité Editorial

Comisión de Comunicaciones ALIBER

María Inés Fonseca / Fide Mirón Torrente /

Andrea Falero / Elena Esteban / Jesús Navarro /

Miralda González / Rita Domingues / Maitte

Hernández / Florencia Braga / Alicia María Males

Henao

BOLETIN EDITADO POR

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huerfanas o Poco frecuentes - ALIBER – 2022.

*** Este Boletín es de distribución gratuita y se realiza gracias al trabajo voluntario de todas las personas involucradas.**



**Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras**

BOLETIN INFORMATIVO JUNIO 2022

La *Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras* constituye un ámbito abierto y participativo que convoca actores públicos y privados de la salud en general y de las enfermedades raras en particular, tanto nacionales como internacionales, con el objetivo general de analizar, investigar y generar propuestas que contribuyan a una vida más saludable y mejorar la calidad de vida de los pacientes portadores de una enfermedad rara.

El Boletín Informativo de ALIBER tiene por objetivo central difundir información vinculada con las enfermedades raras o poco frecuentes, las políticas, programas y todo aquello que este directa o indirectamente relacionado con el desarrollo científico tecnológico y la innovación, tanto a nivel nacional como internacional.

Comunicar, difundir y proyectar una labor periodística dedicada específicamente al área de las enfermedades raras es el compromiso del Boletín Informativo de ALIBER en la búsqueda de consolidar una propuesta comunicacional que constituya un reflejo real de todo aquello que ocurre en el sector salud y en el sector social, a nivel nacional, regional e internacional.

El Boletín de ALIBER será a partir de este momento un canal de comunicación y difusión de los hechos más destacados que están ocurriendo en la salud y a nivel social en relación a las enfermedades raras. Un espacio que contribuya al conocimiento de los pacientes, de sus familiares, de todo el personal de la salud y de todas aquellas personas que quieran estar actualizadas en cuanto a esta temática.

CONTENIDO

La Ministra de Sanidad recibe a ALIBER y traslada su apoyo al próximo Foro de Alto Nivel sobre Enfermedades Raras en Iberoamérica que se celebrará en República Dominicana	03
Su Majestad la Reina recibe en audiencia a la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras para conocer el primer estudio sobre necesidades sociosanitarias de este colectivo en Latinoamérica	06
La Embajada de República Dominicana en España apoya el Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras	09
FEDER apoya el lanzamiento de la marca solidaria ‘Isabel Heredia’	12
Erika Otero: ‘ Falta humanidad en el sistema de salud’	13
Autismo atípico	15
Entrevista a D^a Fide Mirón Torrente: Estudio ENSERio Latinoamérica	17
VENEZUELA	
Merecido reconocimiento a la tía Mora, voluntaria de Funsaluz	18
23 de junio	
Día Mundial del Raquitismo	
Hipofosfatémico Ligado al Cromosoma X (XLH)	19
NOTICIAS DE ACTUALIDAD	
Así es la extraña enfermedad genética de Dustin (Gaten Matarazzo) de ‘Stranger Things’	20
Merecido reconocimiento a Juan Carrión, Presidente de ALIBER	21

La Ministra de Sanidad de España recibe a ALIBER y traslada su apoyo al próximo Foro de Alto Nivel sobre Enfermedades Raras en Iberoamérica que se celebrará en República Dominicana

Carolina Darias ocupa desde el mes de enero de 2021 la titularidad de la cartera del Ministerio de Sanidad de España. Licenciada en Derecho por la Universidad de La Laguna, Darias tiene una trayectoria profesional muy ligada al PSOE, no solo en su cargo como ministra de Política Territorial y Función Pública. En su tierra fue consejera de Economía, Conocimiento y Empleo del Gobierno de Canarias, durante un año y una legislatura entera la ocupó como presidenta del Parlamento de Canarias, cargo que **dejó para ocupar el Ministerio de Política Territorial**.





GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD



Carolina Darias, Ministra de Sanidad, recibió a representantes de 14 países de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y trasladó su apoyo al Foro de Alto Nivel sobre Enfermedades Raras en Iberoamérica que la organización celebrará en República Dominicana en noviembre.

El encuentro surge con motivo de la presentación del Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en Latinoamérica (Estudio ENSERio LATAM). Entre las principales conclusiones que ALIBER trasladó a la Ministra se encuentra el hecho de que el 65% del colectivo han sufrido un retraso en el diagnóstico, que tiene un promedio de más de 8 años, generando un gran impacto social y sanitario tanto en el paciente como en su familia.

Se trata de la primera vez que contamos con «estudios y datos que ponen de relieve nuestros retos comunes, ya que hasta la fecha sólo los podíamos evidenciar con nuestra experiencia como pacientes» ha referenciado Juan Carrión, presidente de ALIBER y FEDER.

De hecho, uno de los principales retos que han trasladado tanto a Carolina Darias ha sido el hecho de que precisamente «es muy difícil hablar de una cifra estimada de personas con enfermedades poco frecuentes en la región».

La razón reside en que algunos países en Latinoamérica definen como “raras” aquellas enfermedades que afectan a 1 de cada 5.000 personas, pese a que la definición en Europa responde a 1 persona por cada 2.000, lo que supondría en torno a 42 millones de personas. Datos que son clave para «entender y abordar clínica y socialmente estas patologías» ha referenciado Carrión. Precisamente por eso, este estudio único en toda Iberoamérica viene a «dar luz sobre la situación actual del colectivo» y lograr, de la mano de otras plataformas internacionales como la Red Internacional de Enfermedades Raras o la Alianza Europea -RDI y EURORDIS, respectivamente- impulsar un marco común para abordar estas patologías.

Y más concretamente, y como principal prioridad, trabajar en una definición global de Enfermedad Rara. La heterogeneidad a nivel internacional en la definición de ER complejiza no solamente la provisión más igualitaria de servicios socio-sanitarios, sino también la posibilidad de llevar a cabo estudios comparativos internacionales.

Éste es precisamente uno de los objetivos del Foro que ALIBER celebrará en noviembre y en el que la Ministra se ha comprometido a impulsar, motivando la coordinación entre los ministerios de salud de los diferentes países implicados a fin de lograr políticas en enfermedades raras que garanticen la equidad en el acceso a los recursos.

Por su parte, la Ministra ha remarcado «el compromiso del Gobierno de España con la mejora en la calidad de vida de las personas que padecen una enfermedad rara, uno de los retos de salud más importantes de presente y ha señalado la importancia de seguir tejiendo alianzas, que simboliza la esperanza para las personas que padecen alguna enfermedad rara en el mundo. “Tenemos millones de razones para avanzar”», tal y como se recoge en la nota de prensa del Ministerio.

Darias detalló que España cuenta con presupuesto y planes de infraestructura científica para abordar el estudio de estas patologías y que se han ampliado las pruebas y cribados de diagnóstico neonatal con el objetivo de detectar precozmente estas patologías.

El apoyo de la Ministra de Sanidad española han sido y son clave para evidenciar este impacto social y sanitario en marcos como los Objetivos de Desarrollo Sostenible, la Declaración de la ONU sobre Cobertura Universal de la Salud que ya integró a las enfermedades raras en 2019 o la Resolución de la ONU sobre Enfermedades Raras, aprobada en la recta final de este informe y que impactará directamente en Latinoamérica al instar a los países a garantizar el acceso universal y equitativo a servicios de salud de calidad a través de la promoción, entre otros, de estrategias y acciones nacionales.

«Y lo hacemos aprovechando cada oportunidad, entre ellas el Proyecto de Ley Modelo por la cual se reglamenta la atención en salud de las personas con enfermedades poco frecuentes del Parlamento Latinoamericano y Caribeño que ya en 2017 tenía el objetivo de establecer un marco legal para promover el cuidado integral de la salud del colectivo, garantizar su acceso a la salud, realizar estudios epidemiológicos y fomentar la investigación sociosanitaria» ha explicado el presidente de ALIBER.



Su Majestad la Reina Letizia, de España, recibe en audiencia a la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras para conocer el primer estudio sobre necesidades sociosanitarias de este colectivo en Latinoamérica



Su Majestad la Reina Letizia recibió el 10 de junio, en audiencia a la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) para conocer los retos del colectivo tras la publicación del primer Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias del colectivo en Latinoamérica (Estudio ENSERio LATAM) que la organización también pudo presentar el 9 de junio a la Ministra de Sanidad de España.



Entre las principales conclusiones del Estudio ENSERio LATAM, destaca que el **65% del colectivo ha sufrido un retraso en el diagnóstico**, que tiene un promedio de más de 8 años, generando esta situación un gran impacto social y sanitario tanto en el paciente como en su familia así como un agravamiento de la enfermedad o tratamientos inadecuados.

Doña Letizia y la Ministra de Sanidad Carolina Darias también han conocido el impacto económico que suponen las enfermedades raras en Latinoamérica, considerado por el 94% de las familias como altos o muy altos; además del impacto psicosocial, laboral y familiar que genera sentimientos de depresión, disminución de ingresos o aislamiento.

Para ALIBER, que ha presentado estos datos de la mano de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), «lograr trasladar esta realidad tanto a Su Majestad como a la Ministra de la mano de representantes de 14 países y en tan sólo dos días es un claro ejemplo del compromiso de las instituciones con nuestra causa y de la fuerza de nuestro tejido asociativo» ha agradecido Juan Carrión, presidente de ALIBER y de FEDER.

En estos encuentros han participado representantes de organizaciones procedentes de Colombia, México, Perú, Costa Rica, Panamá, Brasil, Paraguay, Argentina, República Dominicana, Brasil, Ecuador, Estados Unidos y Colombia.

Se trata además de un momento muy especial para la causa, porque es la primera vez que «contamos con estudios y datos que ponen de relieve nuestros retos comunes, ya que hasta la fecha sólo los podíamos evidenciar con nuestra experiencia como pacientes» ha referenciado Juan Carrión, presidente de ALIBER y FEDER. De hecho, uno de los principales retos que han trasladado tanto a Carolina Darias como a Doña Letizia ha sido el hecho de que precisamente «es muy difícil hablar de una cifra estimada de personas con enfermedades poco frecuentes en la región».



S.M. La Reina Letizia



S.M. La Reina Letizia

45 mil seguidores · 24 seguidos

La razón reside en que algunos países en Latinoamérica definen como “raras” aquellas enfermedades que afectan a 1 de cada 5.000 personas, pese a que la definición en Europa responde a 1 persona por cada 2.000, lo que supondría en torno a 42 millones de personas. Datos que son clave para «entender y abordar clínica y socialmente estas patologías» ha referenciado Carrión.

Precisamente por eso, este estudio único en toda Iberoamérica viene concluir en la necesidad de trabajar en una definición global de ‘Enfermedad Rara’, ya que la heterogeneidad a nivel internacional en la definición de ER dificulta una provisión más igualitaria de servicios socio-sanitarios así como la posibilidad de llevar a cabo estudios comparativos internacionales.

El 65% de Los pacientes ha sufrido un retraso en el diagnóstico, que tiene un promedio de más de 8 años, generando un gran impacto social y sanitario tanto en el paciente como en su familia.

El Estudio establece también recomendaciones que irá trasladando al resto de agentes decisores en espacios como el Foro de Alto Nivel sobre Enfermedades Raras en Iberoamérica que la organización celebrará en República Dominicana en noviembre a través de los cuales busca comprometer al resto de países en la necesidad de elevar la Resolución de la ONU sobre enfermedades raras ante la OMS a fin de implicar a todos los países en el desarrollo de políticas específicas.

A este respecto, la Ministra ha remarcado «el compromiso del Gobierno de España con la mejora en la calidad de vida de las personas que padecen una enfermedad rara, uno de los retos de salud más importantes de presente y ha señalado la importancia de seguir tejiendo alianzas, que simboliza la esperanza para las personas que padecen alguna enfermedad rara en el mundo. “Tenemos millones de razones para avanzar”.

En concreto, han tomado parte del encuentro con su majestad, Juan Carrión y Fide Mirón, Presidente y Tesorera, respectivamente, de ALIBER; Luz Victoria Salazar, Jesús Navarro, Regina Prospero, Vicepresidentes; Karla Ruiz de Castilla, Secretaria; Yessenia Moreira, Erica Otero, Deolinda Acosta, Vocales; Vanesa Valencia, Presidenta de ASOES Panamá; Roberta Anido, Presidenta de FADEPOP, Argentina; Andrea Valle, Presidenta de FUERAN; Amira Awada, Directora del Instituto Vidas Raras; Maritza Cárdenas, Directora de FEPEL DASHA; Eva María Ruiz de Castilla, Directora de LAPA; Alicia María Males Henao; directora; Santiago de la Riva, Vicepresidente de FEDER, y Alba Ancochea y Elvira Martínez, voluntarias de ALIBER.



Considerando que el retraso en el diagnóstico empieza a contabilizarse transcurrido un año desde el inicio del proceso, los datos muestran que el tiempo medio para conseguir un diagnóstico es de más de 8 años. Estas cifras, sin embargo, varían de un país a otro dentro de la región.

El retraso en el diagnóstico lleva a experimentar graves consecuencias en diferentes ámbitos de la vida, especialmente en el curso de la propia patología. Así, más de una tercera parte de los encuestados indicó haber sufrido un agravamiento de la enfermedad, y un porcentaje similar señaló no haber recibido apoyo y/o tratamiento. En menor medida también se identificó haber recibido tratamiento inadecuado y, por último, la necesidad de atención psicológica. Estos índices son considerablemente más elevados en América Latina en comparación con España siguiendo los datos del ENSERio español.

Cabe señalar que, desde una perspectiva de género, las mujeres salen más perjudicadas en todos los aspectos antes mencionados en comparación con los hombres. Asimismo, esto es sobre todo relevante entre los grupos de personas de mayor edad, ya que existe una tendencia de reducción en el tiempo de demora del diagnóstico entre los grupos más jóvenes.

En relación con el impacto de la ER en el área profesional, cabe destacar que la mitad de los encuestados notó mucho la disminución de sus ingresos debido a la enfermedad, y un porcentaje similar indicó que la ER limitó mucho las oportunidades de tener un trabajo.

La Embajada de República Dominicana en España apoya el Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras



El Presidente de ALIBER Dn Juan Carrión y la Tesorera Dña Fide Miron Torrente, se reunieron el jueves 9 de junio con el Sr. Juan Bolívar Díaz, Embajador de República Dominicana en España, su esposa, Ada Wiscovitch, y la Sra. Annerya Estevez primera Secretaria de la Embajada Dominicana en España.

Dicha oportunidad fue propicia para presentar las principales conclusiones del Estudio ENSERio LATAM, junto con el Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras – ALIBER, a realizarse los días 9 y 10 de noviembre de 2022 en Santo Domingo, República Dominicana.

El X Encuentro se desarrollará como preámbulo de la Cumbre de Jefes de Estado que se realizará en el mismo país en el mes de marzo de 2023.

En este espacio de dialogo, la Alianza resaltó el gran impacto que tiene en el colectivo el haber llevado a cabo el Estudio ENSERio LATAM, que pone en relieve la afectación psicosocial, familiar, laboral y económica que suponen las Enfermedades Raras en Latinoamérica.

“Es un momento especial porque es la primera vez que contamos con estudios y datos que ponen de relieve nuestros retos comunes, ya que hasta la fecha sólo los podíamos evidenciar con nuestra experiencia como pacientes. Es muy difícil hablar de una cifra estimada de personas con enfermedades poco frecuentes en la región” señaló Juan Carrión, Presidente de ALIBER.

Uno de los principales objetivos del Foro de Alto Nivel sobre EERR en Iberoamérica es trasladar las recomendaciones salientes del Estudio ENSERio LATAM a los agentes decisores en espacios como éste, para el cual se cuenta desde ya con el interés y el apoyo del Embajador Juan Bolívar, para colaborar y hacer las conexiones necesarias para lograr la máxima participación en este evento lo cual posibilitará el lograr un intercambio entre agentes tomadores de decisión que permitirá trabajar en priorizar la atención al colectivo de personas con EERR y sus familias en Iberoamérica.



El Presidente de ALIBER Dn Juan Carrión y la Tesorera Dña Fide Miron Torrente, se reunieron el jueves 9 de junio con el Sr. Juan Bolívar Díaz, Embajador de República Dominicana en España, su esposa, Ada Wiscovitch, y la Sra. Annerya Estevez primera Secretaria de la Embajada Dominicana en España.

Foro de Alto Nivel **X CONGRESO/ENCUENTRO IBEROAMERICANO**

DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



REPÚBLICA DOMINICANA

**9 y 10 de Noviembre
2022**

FEDER apoya el lanzamiento de la marca solidaria 'Isabel Heredia'

Acompañando en Madrid, a la Asociación Española de Enfermedades Neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro, AENACH, en la presentación de la marca solidaria Isabel Heredia. Felicidades y enhorabuena Andrea Valle e Isabel Heredia por esta gran iniciativa solidaria para apoyar la investigación en enfermedades raras.

Juan Carrion (Presidente FEDER y ALIBER)



Isabel Heredia, es una joven inquieta, modelo e *influencer* que, tras ser diagnosticada con una enfermedad rara, neurodegenerativa por Acumulación Cerebral de Hierro, ha sabido servir de portavoz para otros que padecen la misma condición a nivel mundial, **demonstrando que la solidaridad no tiene fronteras**. Con el compromiso social de apoyar la investigación de la patología que padece, ha creado una marca con la que comparte nombre, 'Isabel Heredia', para **dar visibilidad a esta enfermedad rara** y buscar fondos para **financiar la investigación**, ya que por su baja prevalencia no cuenta con el apoyo de los laboratorios farmacéuticos.



SIN INVESTIGACIÓN NO HAY FUTURO NI ESPERANZA

La Marca

La marca **Isabel Heredia**, es la primera **Marca Solidaria** que busca, a través de su propuesta, visibilizar un proyecto que incluya responsabilidad social y al mismo tiempo comercio responsable con el medio ambiente y sostenibilidad.

Uno de los propósitos de este proyecto es dar visibilidad a las enfermedades raras, neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro; buscar fondos para financiar la investigación de esta enfermedad que aún no tiene cura. Ya que, por su baja prevalencia, **no cuentan** con el apoyo de los laboratorios farmacéuticos. El primer paso para ello es la creación del cepillo **COMO TÚ**, donde se orienta sobre todo para personas con el cabello ondulado (curly), como la protagonista de este hermoso proyecto.

Primera y única MARCA SOLIDARIA dentro de este renglón, la cual busca a través de su propuesta, visibilizar un proyecto que incluye responsabilidad social, investigación, visibilidad, comercio responsable con el medio ambiente y sostenibilidad.

Erika Otero: ' Falta humanidad en el sistema de salud'

Fuente: <https://www.laestrella.com.pa/> / Por Astrid Chang
JULIO 2020

Durante una entrevista para MIA Voces Activas, Otero expone los principales retos que enfrenta el país con relación a las enfermedades raras. Cuestiona el sistema de salud y relata cómo empezó su labor en Ayoudas Panamá.

Actualmente es directora ejecutiva de la Fundación Ayoudas Panamá, que busca mejorar la calidad de vida de niños con bajos recursos que presentan enfermedades raras de origen genético. Pese a la pandemia, esto no ha sido un impedimento para que ella y su equipo de voluntarios sigan con su noble labor.

La historia que motiva a Otero a efectuar estas acciones de apoyo comenzó desde que era pequeña. Según nos cuenta, sus abuelos eran campesinos provenientes de El Cocal de Las Tablas; “ellos tuvieron ocho hijos y el menor nació con discapacidad. A raíz de este suceso es que surge mi inclinación por ayudar a los niños”, comenta.

Durante una entrevista con este diario, Erika habla de sus desafíos y detalla los altibajos que ha enfrentado desde que decidió fundar Ayoudas. **Conozca a esta mujer que ha creado un movimiento solidario para resguardar a los niños en situaciones de vulnerabilidad en el territorio nacional.**

Platiquemos sobre Ayoudas, ¿cómo nace esta iniciativa?

En 2010 estaba en un momento de mi vida en que muchas cosas dejaban de tener ese efecto que perdura en el tiempo, esas cosas que te hacen preguntarte: ¿cuál es mi propósito?

Estuve un año en oración, pidiéndole a Dios que me encomendara qué hacer, y lo que fuera lo haría con todo mi corazón. Permanecí atenta a las señales de este nuevo camino que me había propuesto recorrer, hasta que un buen día llegó. En diciembre de 2011 vi un caso de un niño de dos años abandonado con hidrocefalia en un hospital público.

Erika Otero, una panameña tenaz, comprometida y solidaria, que por varios años se desempeñó como diseñadora gráfica en agencias de publicidad; sin embargo, más tarde su vocación de servicio superó su profesión.

Observar su rostro inocente y pensar en tantas injusticias a la vez, pensar que lo que uno más ama son sus hijos, y que él simplemente no pudo contar con ese amor en tan desfavorable condición. Entonces, decidí empezar a trabajar para que estuviera mejor a la medida de mis posibilidades, y es así como las redes sociales fueron la plataforma para dar a conocer su historia. En ese tiempo trabajaba en una agencia de publicidad llamada Publi4, como diseñadora gráfica. Logramos un lindo objetivo antes de Navidad, con la ayuda de muchas personas que se solidarizaron con la causa. Al lograr la meta, en el mismo hospital se me acercaron otras madres de otros niños que me pidieron ayuda. Desde entonces no he descansado un día en esta misión. Han sido muchos años y he vivido muchas experiencias lindas y otras muy tristes, pero sobre todo nunca he perdido el objetivo de todo lo inicié con una oración.



“Mejorar la calidad de vida de un niño y sus familiares, no tiene precio. Cuando te fijas un norte o propósito hacia donde deseas llevar tu misión de vida, no existe obstáculo que te impida llegar a ello”.

Lo que motivó que mi vocación superara mi profesión fue un niño llamado Asbel Araúz, quien requería contra el tiempo un trasplante de corazón, cuyo monto a recaudar era aproximadamente de un millón de dólares. En ese entonces visitaba los hospitales, en búsqueda de niños para ayudar, durante mi tiempo libre de trabajo. La cardióloga de Asbel me llamó un día angustiada que sí podía ayudarla con este caso. Jamás pensé que resultaría una campaña tan intensa y desgastante; en ese momento me movió más la esperanza que la razón.

Gracias a muchos medios de comunicación, artistas, personalidades y un país unido, se logró el objetivo. Fue allí cuando me di cuenta de que esto era una labor de tiempo completo, por lo cual decidí renunciar a mi trabajo y dedicarme a lo que más me apasionaba, que es ayudar a los demás.

Todos los niños que han formado parte de nuestra fundación, nos han dejado un hermoso legado, no solo a mí como ser humano, sino a cada una de la personas que han conocido su historia a través de nuestra labor. Estoy convencida de que cada uno de ellos tiene un gran propósito de vida. Cada uno ha fortalecido nuestra misión, de una u otra manera, han dado a conocer las enfermedades raras en nuestro país.

¿Cree que existe o no concienciación acerca del tema de las enfermedades raras en Panamá?

En Panamá aún no existe conciencia sobre las enfermedades raras; parte de la misión de nuestra fundación es darlas a conocer. Hay mucho trabajo por hacer, tanto a nivel de la sociedad, como los profesionales de la salud.



Usted mencionó durante una entrevista 'el trato negligente que impera en el sistema de salud público', ¿qué considera que ha truncado el trato digno en los hospitales hacia la población panameña?

Después de 11 días con constantes dolores de cabeza, de visitar diferentes especialistas, y todos enviarme a casa con medicamentos para el dolor de cabeza, terminé en un hospital público para realizarme un cat cerebral, donde el doctor me dio fríamente el diagnóstico que podía ser una aneurisma, adicional de decirme que pocas personas sobrevivían a la misma; me pasaron a una sala, donde recibí el peor de los tratos por parte del personal de urgencia, donde ni siquiera me permitieron recostarme a una mesa para sostenerme. En medio de mi dolencia me pude percatar que la sala estaba atestada de personas, y en ese momento me cuestioné: ¿cómo era posible sentirse tan mal y estar en unas condiciones tan inhumanas?

Mi familia tomó la mejor decisión en ese instante, de trasladarme a un hospital privado, donde descubrieron que padecía una hidrocefalia sumamente grave, debido a un parásito llamado “cisticercosis”, el cual se había alojado justo en el ventrículo cerebral por donde debe salir y circular el líquido cefalorraquídeo, sin vueltas al día siguiente me operaron de urgencia.

Autismo atípico

Todos los Trastornos Generalizados del Desarrollo presentan las siguientes características comunes: **alteraciones en las relaciones sociales, el lenguaje y comportamientos o intereses restringidos**. Sin embargo, en el Autismo Atípico los niños que se encuentran afectados en estas tres áreas de su desarrollo exhiben síntomas que no “pueden ser clasificados” dentro de estas categorías diagnósticas: Autismo, Síndrome de Asperger, Síndrome de Rett o Trastorno Desintegrativo Infantil. (1)

Es decir, incluye los casos que no cumplen fielmente con los criterios diagnósticos para el Trastorno del Espectro del Autismo debido a una **edad tardía de inicio, a síntomas atípicos, a signos por debajo del umbral o una combinación de estas condiciones**. En consecuencia, el Autismo Atípico abarca a niños que comienzan a manifestar síntomas un **poco más tarde de lo esperado, que desarrollan signos ligeramente distintos al Autismo o exhiben síntomas más leves**. (2)

Es necesario insistir que existen algunos signos o señales de alarma que podrían indicar la presencia de Autismo Atípico desde una edad muy temprana; y son los siguientes: **período de lactancia demasiado tranquilo e inicio de una niñez muy pasiva, hipotonía muscular, ataques de pánico o rabietas muy intensas sin causa aparente, ausencia de sonrisa social, mirada perdida, pobre expresión emocional, aislamiento social grave, intensa concentración en sí mismos, rechazo al contacto físico, hiper o hiporreactividad a ciertos estímulos ambientales, comportamientos estereotipados, intereses extraños o restringidos, incapacidad para prever o anticipar los resultados de sus acciones, dificultades en su lenguaje expresivo o comprensivo, ecolalia, tendencia a las autolesiones y dificultades en su alimentación**. (1)

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS) se estima que 1 de cada 160 niños tiene TEA. Se debe aclarar que esto representa sólo una cifra promedio, pues la prevalencia observada puede variar de manera considerable entre las diversas investigaciones realizadas hasta hoy.



Psic. Raquel Josefina Núñez González
@raquel.nunez.100 / nunezraquel749@yahoo.com

Es un trastorno generalizado del desarrollo que no encaja en el diagnóstico de los otros trastornos específicos del espectro autista y se caracteriza por un retraso del desarrollo y social normalmente más leve, y un comportamiento autista menos estereotipado.

ORPHANET

Es alarmante encontrar que el número de casos parece estar aumentando. Existen diversas explicaciones posibles para este incremento, entre ellas una mayor concientización, la ampliación de los criterios diagnósticos, mejores técnicas o herramientas de valoración y mayor información disponible. (3)

Quiero recalcar que la detección precoz de niños con Autismo permite remitirlos a especialistas en el diagnóstico e intervención temprana de esta condición; lo cual puede conducir a una mejor funcionalidad en la adultez. **La identificación temprana es posible a través de la observación continua e integral del desarrollo evolutivo de todas estas personas, reconociendo precozmente desviaciones del desarrollo neurológico típico.**

Es altamente recomendable que el diagnóstico no se base únicamente en un solo instrumento de evaluación (por ejemplo, GARS, PIA, ADI-R, CARS, DISCO y ADOS-G). Los/las profesionales de la salud que participen en la valoración especializada requieren hacer un **historial de desarrollo específico de TEA**, observando y evaluando directamente las **habilidades sociales o de comunicación de estas personas**. (3)

Hasta el presente, no se ha identificado con precisión ningún estudio con robusta evidencia que arroje luz acerca de la edad mínima del diagnóstico específico de TEA, pero la literatura señala que puede hacerse a partir de los 2 años de edad. (3) Además, Billstedt, Gillberg y Gillberg (2007) pudieron comprobar que los pacientes diagnosticados con Autismo Atípico antes de los 5 años continúan presentando diferencias importantes en el contexto social durante la adultez. (4)

Las causas del Autismo Atípico no están muy claras actualmente y hay mucho por investigar. Sin embargo; es obvio que múltiples factores se encuentran involucrados en su aparición. De esta forma, parecen influir procesos en el desarrollo del cerebro asociados a una mielinización excesiva o alteración en ciertas proteínas, generando conexiones neuronales inapropiadas (como Cux1 y Kv1), o bien afectando al proceso de migración neuronal (proteína MDGA1), entre otros.

Además; aparentemente el riesgo de Autismo Clásico o Atípico es mucho más alto en personas con Esclerosis Tuberosa que en la población general. En una investigación publicada en 1997, se encontró una asociación entre Esclerosis Tuberosa de los lóbulos temporales y el Autismo Atípico. En concreto, el número de tumores cerebrales fue significativamente mayor en pacientes con Autismo o Autismo Atípico que en aquéllos que no tenían esos diagnósticos. Asimismo, en casi todos los pacientes éstos se localizaban en los lóbulos temporales. Finalmente, en varios estudios se destaca la conexión entre las alteraciones del cromosoma 15 y el Autismo Clásico, Atípico, y la Discapacidad Intelectual. Puntualmente, con una duplicación de la región 15q11-q13. Igualmente; Cook y colaboradores (1997) detallaron que esta alteración parece ser heredada por parte de la madre y no del padre. (4)

El autismo atípico aparece sobre todo en personas con déficits intelectuales severos cuyo bajo nivel de funcionamiento les impide determinadas conductas, así como en otras con trastornos graves del lenguaje receptivo.

Cada niño o adulto con Autismo es **único**, por lo que cada plan de intervención se debe adaptar para hacer frente a **sus necesidades específicas**. Los objetivos generales del tratamiento se enfocan en: reducir los déficits de interacción o comunicación social y conductas repetitivas (estereotipias); además de los síntomas asociados, mejorar la autonomía y también el funcionamiento para facilitar el aprendizaje en la escuela, la adquisición de habilidades de la vida diaria y el desarrollo de actividades de ocio o disminuir los comportamientos que limitan el funcionamiento global de la persona.

Casi todas las intervenciones útiles para lograr estos objetivos las llevan a cabo; básicamente, los **padres y los profesionales especializados** (psicólogos, terapeutas conductuales, maestros y profesores). Es preferible que las intervenciones se concentren en **el entorno habitual de la persona**. En algunos casos, el tratamiento médico puede ser clave en la intervención, tanto para problemas específicos, como conductas agresivas o autolesiones, y para el tratamiento de otros trastornos psiquiátricos o neurológicos asociados (Ansiedad, Depresión, Trastorno Obsesivo Compulsivo, Epilepsia, TDAH...).

Inicialmente, la intervención conductual comprende **a toda la familia del niño**, que trabaja en estrecha colaboración con el equipo de profesionales, y en algunos casos puede insertarse en su ambiente cotidiano. Igualmente, se ofrece la terapia en un centro especializado o en el aula preescolar. El entrenamiento de los padres con los terapeutas; o mediante grupos de padres, es de vital importancia para lograr resultados más efectivos. (5)

REFERENCIAS

(1) <https://www.etapaiinfantil.com/trastorno-generalizado-del-desarrollo-no-especificado>

(2) <https://muysalud.com/enfermedades/autismo-atipico/>

(3) <https://www.scribd.com/document/560596599/OSTEBA-115-2021-Trastorno-autista>

(4) <https://www.lifeder.com/autismo-atipico/#:~:text=El%20autismo%20at%C3%ADpico%20no%20implica%20que%20los%20s%C3%ADntomas,de%20manera%20significativa%20a%20su%20calidad%20de%20vida>

(5) <https://www.clinicbarcelona.org/asistencia/enfermedades/trastorno-del-espectro-autista/tratamiento>

Entrevista a D^a Fide Mirón Torrente: Estudio ENSERio Latinoamérica

En el programa de radio científico “Enfermedades Raras”, número 336, presentado y dirigido por Antonio G. Armas, el 10/05 en Radio Libertad FM de 19 a 20 horas, hemos entrevistado a D^a Fide Mirón Torrente. Conferenciante y Divulgadora en Enfermedades Raras. Paciente de Porfiria Eritropoyética Congénita de Günther. Apasionada, perseverante y proactiva. Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras - FEDER. Presidenta de la Asociación Española de Porfiria -AEP. Presidenta de la Asociación de personas con Enfermedades Raras y Discapacidad. ADIBI. Tesorera de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER.



Martes 10/05 : 19-20H
Sábado 14/05 : 21-22H

Radio
Libertad

www.libertadfm.es

Estudio ENSERio Latinoamérica

En el programa de radio científico “Enfermedades Raras”, número 336, presentado y dirigido por **Antonio G. Armas**, entrevistaremos a **D^a Fide Mirón Torrente**. Agradecemos a la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, su colaboración para generar esta entrevista.



“La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) representa un colectivo de cuarenta y dos millones de afectados por enfermedades poco frecuentes en toda Iberoamérica y esta representada por organizaciones y asociaciones de pacientes de diecisiete países.”

“Nuestro objetivo es promover el reconocimiento de las enfermedades raras, que se conozcan y sobre todo que se tengan en cuenta al definir políticas sociales, sanitarias y educativas. Ejercer la representación de todas las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares en Iberoamérica, realmente ser la voz de todo el colectivo y de esa manera también potenciar herramientas y empoderar a ese tejido asociativo en la defensa de sus derechos.”

“Con la realización del estudio ENSERio Latinoamérica el objetivo principal es conocer por primera vez de primera mano, de los actores principales las necesidades de atención sanitaria en Latinoamérica. Y el propósito es sobre todo identificar las principales necesidades para luego elaborar políticas dirigidas sobre todo a mejorar la calidad de vida de todo el colectivo.”

“En el estudio abordamos diferentes aspectos, sobre todo tratamos de identificar esas características sociosanitarias de la enfermedad. En relación a la atención sanitaria conocer el proceso de para alcanzar el diagnóstico y tratamiento. Así como el impacto no percibido en el tema de enfermedades raras, la salud en su conducta general en educación en el trabajo. Cuando hablamos de una enfermedad no estamos únicamente enfocados a temas sanitarios sino que debemos que apreciar a todo su ámbito entonces también hemos querido profundizar y conocer los aspectos que afectan la inclusión social, el coste que tiene la enfermedad, la cobertura, la identificación de profesionales de la salud y los centros de referencia.”

<p>PROGRAMA DE RADIO Enfermedades raras EN LIBERTAD FM</p>	<p>PROGRAMA DE RADIO Investigadores por el mundo EN LIBERTAD FM</p>
<p>www.antonioarmas.com Todos los PODCASTS</p>	<p>www.antonioarmas.com Todos los PODCASTS</p>
<p>Plataforma de comunicación de Antonio G. Armas</p>	<p>Plataforma de comunicación de Antonio G. Armas</p>
<p>Programa N^o 336 Martes 10/05/22 19-20 H Sábado 14/05/22 21-22 H</p>	<p>Programa N^o 160 Sábado 14/05/22 20-21 H Domingo 15/05/22 19-20 H</p>
<p>Radio Libertad www.libertadfm.es Escucharlo aquí en directo</p>	<p>Radio Libertad www.libertadfm.es Escucharlo aquí en directo</p>

D^a Cristina Rodríguez Prada
Investigando la pandemia:
Intervenciones psicológicas online



D^a Fide Mirón Torrente
Estudio ENSERio Latinoamérica



Hidrógeno verde mediante
electrólisis de agua

Dr. Lluís Solà Hernández (Sudáfrica)



La prensa visibilizando la enfermería
D^a Josefa Centeno Brime



Fide Mirón

Presidenta de ADIBI
Vicepresidenta de FEDER

VENEZUELA

Merecido reconocimiento a la tía Mora, voluntaria de Funsaluz

En Funsaluz estamos de Fiesta hoy celebrando celebrando el reconocido homenaje a nuestra querida Tía Mora: Moraima Gutierrez: excelente periodista y mejor ser humano. Quien nos honra siendo una de nuestras mejores voluntarias de Funsaluz. Enhorabuena por este merecido Premio Estatal de Periodismo.



**MORAIMA DEL CARMEN
GUTIÉRREZ FERRER**

**CATEGORÍA:
PERIODISMO RADIOFÓNICO**

Moraima del Carmen Gutiérrez Ferrer, nació en Maracaibo el 29 de diciembre de 1963, su pasión por la radio se podría decir que viene de herencia ya que su padre, Witremundo Gutiérrez, es un hombre estrechamente ligado a la radio, quizá eso marcó el punto decisivo a la hora de elegir su profesión.

Más de 28 años de trayectoria hablan de la firmeza que hay en sus pasos, las huellas de su andar han sido la simiente que ha hecho germinar en muchos oyentes la expansión de amor por lo que somos, lo que sentimos y lo que forjamos como país.

Su voz es la expresión de la sobriedad con dulce tesitura, que nos lleva a recorrer las sendas de nuestra pequeña Venecia a través de las notas que componen el poemario melódico del pueblo que nos identifica, es la personificación de la patria en la defensa de sus raíces...eso significa Moraima Gutiérrez...



Moraima Gutiérrez toda una vida en la radio: "Lo único que me faltó fue dar la misa»

23 de junio

Día Mundial del Raquitismo

Hipofosfatémico Ligado al Cromosoma X (XLH)

El raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X (XLH) es una enfermedad rara y la más común de los raquitismos hereditarios .

La enfermedad se manifiesta por una serie de alteraciones como hipofosfatemia sola (concentración de fósforo), retraso del crecimiento y talla baja, así como raquitismo u osteomalacia graves. En el caso de los niños, estos suelen presentar signos después de que empiezan a caminar, como piernas arqueadas y otras deformidades óseas.

Asimismo, los niños pueden presentar pseudo fracturas, es decir, hallazgos radiológicos que pueden representar zonas de fracturas por estrés anteriores. Las protuberancias óseas en las inserciones musculares pueden limitar el movimiento; también pueden presentar dolor en los huesos y baja estatura.

El diagnóstico precoz de la enfermedad es fundamental, ya que un tratamiento temprano puede evitar que las deformidades se agraven y minimizar las secuelas en la edad adulta. Una vez diagnosticada la enfermedad, por los síntomas, esta deberá ser confirmada mediante un estudio genético.

El paciente con esta enfermedad requiere de cuidados médicos multidisciplinarios, por lo cual es importante la formación de los especialistas a fin de que sean capaces de realizar la valoración correcta para el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad.

El raquitismo hipofosfatémico ligado a X (RHLX) o hipofosfatemia ligada al cromosoma X (XLH) es una enfermedad de la homeostasis mineral caracterizada por la pérdida renal de fosfato. Es la forma más frecuente de los raquitismos hipofosfatémicos hereditarios.

Se trata de una enfermedad rara, con afectación multisistémica, causada por una mutación con pérdida de función en el gen *PHEX* (en inglés: phosphate regulating endopeptidase homolog X-linked) localizado en Xp22.1.

Tiene una incidencia de 3,9 por 100.000 nacidos vivos



Ruta del Conocimiento XLH

El 23 de Junio es el Día Mundial del Raquitismo Hipofosfatémico ligado al cromosoma X - XLH. Por eso, queremos reencontrarnos con nuestra Familia Acopel...

- Medellín 23 Junio
- Bogotá 25 Junio
- Barranquilla 29 Junio
- Cali 30 Junio

ACOPEL 25 años **Red Col XLH**

asociación colombiana de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal RED COLOMBIANA DE PACIENTES CON HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL CROMOSOMA X (XLH)



NOTICIAS DE ACTUALIDAD

Así es la extraña enfermedad genética de Dustin (Gaten Matarazzo) de 'Stranger Things'

Fuente: <https://www.marca.com> / MAYO 2022

El joven actor siempre ha hablado abiertamente de que padece **displasia cleidocraneal**.

'Stranger Things' es una de las series más vistas y aclamadas de los últimos años. La ficción de **Netflix** tiene muchísimos fans a lo largo del mundo. Uno de los personajes favoritos de la audiencia es **Dustin**, interpretado por **Gaten Matarazzo**, que interpreta el papel desde los **14 años**. Ahora con **19**, está a punto de estrenar la cuarta entrega de la serie.

El joven actor padece una extraña **enfermedad genética que se llama displasia cleidocraneal**, la cual no tiene cura y es muy rara, ya que afecta a una persona entre un millón. A lo que más afecta es al desarrollo de los huesos y los dientes.

La extraña enfermedad que padece Gaten Matarazzo

No es tema desconocido para sus fans, **el propio Matarazzo** ha hablado abiertamente de su enfermedad en varias ocasiones. Incluso en **2020**, en sus redes sociales, anunció que se sometería a una cirugía por cuarta vez por la displasia. Por suerte su caso no es de los más graves que se pueden encontrar, aún así ha pasado por el quirófano varias veces. **El joven actor utiliza su popularidad para dar altavoz a esta enfermedad y concienciar a los demás, dándole visibilidad.**

¿Qué es la displasia cleidocraneal?

La **displasia o disostosis cleidocraneal** es un trastorno que tiene que ver con el desarrollo anormal de huesos en el cráneo y la zona de la **clavícula**. Es una enfermedad **hereditaria**, producida por un gen anormal y basta con heredar este gen por uno de los padres para tenerla. Quien la padece, la tiene desde antes del nacimiento, al ser una afección congénita. Y afecta tanto a niños como a niñas.



Rasgos típicos: frente y una mandíbula prominentes

Uno de los rasgos de esta enfermedad es que quien la padece suele tener una **frente y una mandíbula prominentes**. Y la zona del **punte nasal es ancha**. Una de las zonas más afectadas es la **clavícula**, donde puede ser que no haya huesos en ella o que tengan un desarrollo anormal. Otro aspecto físico es que **los dientes de leche no se caen cuando deben**, y los dientes permanentes se desarrollan más tarde, y cuando salen, crecen torcidos.

No hay un tratamiento específico para la displasia cleidocraneal y cada caso se estudia según los síntomas. La atención dental suele ser lo que más necesitan las personas que la padecen. El uso de casco para proteger el cráneo hasta que se cierre es algo típico. Al igual que tubos en los oídos para protegerlos de infecciones. **Las cirugías son comunes**, para corregir anomalías en los huesos.



Merecido reconocimiento a Juan Carrión, presidente de ALIBER

Amigos , el pasado 8 de junio, en el Palacio Real, viví un día muy especial, que deseo compartir con todos vosotros. Su Majestad el Rey me impuso la Condecoración de Encomienda al Mérito Civil. Este reconocimiento es de todos y gracias por permitirme compartir este camino junto a cada uno de vosotros. Gracias de corazón siempre



Querido Juan recibe de parte de todo el colectivo de ALIBER nuestra felicitación y cariño por tan merecido reconocimiento a una tarea que hace varios años estas desarrollando apoyado por la fuerza de una “princesita” que siempre te acompaña. Gracias de corazón.



**Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras**

La **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras** es una red que agrupa más de 600 organizaciones de pacientes con enfermedades raras a través de sus 54 asociados, presente en 17 países de Iberoamérica; y coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las EERR y representar a las personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.

www.aliber.org