

# BOLETIN INFORMATIVO MAYO 2022



Alianza Iberoamericana  
de Enfermedades Raras



16 de mayo

## Día Internacional de la Convivencia en Paz

En diciembre de 2017, la Organización de las Naciones Unidas declaró el 16 de mayo como el Día Internacional de la Convivencia en Paz. Con este día se pretende promover la tolerancia, la solidaridad, el respeto y la paz a nivel mundial.

Convivir en paz va más allá de lograr resolver los conflictos. Hace falta que aprendamos a aceptar las diferencias, que respetemos, escuchemos y reconozcamos al otro. Es importante lograr resolver nuestros problemas dialogando y de manera pacífica. De esto se trata convivir en paz.

Convivir en paz consiste en aceptar las diferencias y tener la capacidad de escuchar, reconocer, respetar y apreciar a los demás, así como vivir de forma pacífica y unida. Es un proceso positivo, dinámico y participativo en que se promueva el diálogo y se solucionen los conflictos en un espíritu de entendimiento y cooperación mutuos.

Este día podemos comenzar a interiorizar la importancia que tiene la paz para todos a nivel mundial y empezar a crear hábitos y fortalecer valores que nos permitan convivir con otros a pesar de las diferencias.

No olvides publicar tus comentarios e ideas con la etiqueta

**#DíaInternacionalde la Convivencia en Paz.**

SOMOS MUCHOS

SOMOS FUERTES

Y ESTAMOS ORGULLOSOS



**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 / Inés Castellano /

Alicia María Males Henao

#### **BOLETIN EDITADO POR**

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras,  
Huerfanos 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 MAYO 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

<b>Encuesta mundial sobre la ruta hacia el diagnóstico para las personas que viven con una enfermedad rara</b>	<b>03</b>
<b>Qué es el Síndrome Cri du Chat?</b>	<b>05</b>
<b>Asociación Chilena de Hipertensión Pulmonar / HAPCHI / 5 de mayo / Día Mundial de la Hipertensión Pulmonar</b>	<b>06</b>
<b>6 de mayo / Día Mundial de la Osteogénesis imperfecta</b>	<b>08</b>
<b>15 de mayo</b>	
<b>Día Internacional del Síndrome de Ehlers-Danlos</b>	<b>09</b>
<b>15 de mayo</b>	
<b>“Día Mundial de las Mucopolisacaridosis”</b>	<b>10</b>
<b>BRASIL</b>	
<b>San Pablo de fiesta para conmemorar el Día de concientización de las mucopolisacaridosis</b>	<b>11</b>
<b>16 de mayo</b>	
<b>Municipalidad de Miraflores conmemora el Día del Angioedema Hereditario con actividades para niños</b>	<b>13</b>
<b>18 de mayo</b>	
<b>Día Internacional de los pacientes con Porfiria</b>	<b>14</b>
<b>Segundo sábado del mes de mayo / Día internacional del Síndrome Cornelia de Lange</b>	<b>15</b>
<b>Hecho con Amor / PERU</b>	
<b>Esclerosis Múltiple: maratonista Pablo Ostolaza corrió 24 horas para recaudar fondos</b>	<b>16</b>
<b>26 de mayo / Conversatorio Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange / Costa Rica - ALIBER</b>	<b>17</b>
<b>Mayo es el mes de concientización del Síndrome de Williams</b>	<b>18</b>
<b>URUGUAY</b>	
<b>Fondo Nacional de Recursos financiará medicación para tratar atrofia muscular espinal (AME)</b>	<b>20</b>
<b>Fadepof / El Estudio ENSERio Argentina permitirá fortalecer el conocimiento de las enfermedades poco frecuentes en el país</b>	<b>21</b>
<b>Retos neuropsicológicos y sociales del Síndrome de Turner / Psic. Raquel Josefina Nuñez Gonzalez (Funsaluz)</b>	<b>23</b>
<b>NOTICIA DE ACTUALIDAD</b>	
<b>Qué es la viruela del mono: síntomas, formas de transmisión y qué hacer</b>	<b>25</b>
<b>HISTORIA DE LA MEDICINA</b>	
<b>La enfermera que pide silencio: la argentina que se transformó en ícono de hospitales de todo el mundo</b>	<b>27</b>

# Encuesta mundial sobre la ruta hacia el diagnóstico para las personas que viven con una enfermedad rara

Rare Diseases International (RDI) se ha asociado con el proyecto EURORDIS Rare Barometer Survey para lanzar la Encuesta global sobre el camino hacia el diagnóstico para las personas que viven con una enfermedad rara.

Esta encuesta tiene como objetivo identificar los factores que influyen en el proceso de obtención de un diagnóstico y los obstáculos a lo largo del camino.

Es una encuesta global, disponible en 26 idiomas.

[https://www.sphinxonline.com/surveyserver/s/EURORDIS75/RDdiagnosis\\_odyssey/questionnaire.htm](https://www.sphinxonline.com/surveyserver/s/EURORDIS75/RDdiagnosis_odyssey/questionnaire.htm)

Es muy importante compartir tu experiencia sobre la búsqueda de un diagnóstico para tu enfermedad rara. Queremos entender el proceso por el que pasan las personas con una enfermedad rara a la hora de buscar un diagnóstico, por ejemplo, midiendo el tiempo que tardan en obtener el diagnóstico o las consecuencias de una falta de diagnóstico o uno incorrecto.

Esta encuesta ayudará a EURORDIS-Rare Diseases Europe, una alianza sin ánimo de lucro de más de 900 organizaciones de pacientes, y Rare Diseases International a abogar por mejorar el proceso diagnóstico de las personas que padecen enfermedades raras.

La encuesta está abierta a las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias de cualquier país del mundo, incluidos:

- Antiguos pacientes o en recuperación (por ejemplo, supervivientes de cáncer).
- Personas sin diagnóstico pero afectadas por una enfermedad que se considera rara.
- Personas con cualquier experiencia en el diagnóstico: difícil o fácil, corta o larga.

Después de realizada la Encuesta, los miembros de RDI pueden acceder a los resultados de su país o área de enfermedad en un panel digital detallado con todos los resultados.

Es una excelente oportunidad para asegurarse de que su organización tenga datos reales y significativos sobre el diagnóstico para el país o el área de la enfermedad que representa.

**Puede llevarle unos 20 minutos completar la encuesta. Compartiremos con usted los resultados generales y se los comunicaremos a los responsables políticos. Sus respuestas se mantendrán en un lugar seguro accesible únicamente por el equipo investigador.**

**Si tiene alguna pregunta, puede ponerse en contacto con el equipo en:**  
[rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)

La encuesta – **“El viaje al diagnóstico de las personas que viven con enfermedades raras”**, recogerá datos e historias de las personas con enfermedades raras y sus seres queridos en todo el mundo.

**El retraso en el diagnóstico, la falta de diagnóstico o los múltiples diagnósticos erróneos son retos comunes para las personas que viven con una enfermedad rara, con consecuencias devastadoras para ellas y sus familias.**

Obtener un diagnóstico puede ser un proceso largo y difícil para los enfermos y sus familias. Al preguntarle sobre el apoyo que ha tenido, las dificultades a las que se ha enfrentado o las consecuencias de una falta de diagnóstico o uno incorrecto, podremos identificar mejor el modo de mejorar el proceso diagnóstico de las personas que padecen enfermedades raras.

Llegar a un diagnóstico es un viaje largo y difícil para muchas familias que conviven con enfermedades raras. A veces se hace completamente inaccesible en algunas regiones de Latinoamérica.

Compartir tu testimonio y contar tu experiencia en esta encuesta es sinónimo de aportar un grano de arena. Uno que pueda producir un cambio en el sistema social y sanitario latinoamericano que no deje de lado a millones de personas.

La encuesta sobre acceso al diagnóstico del Rare Barometer permanecerá abierta hasta el 15 de junio y una vez finalizada, los resultados de la encuesta serán compartidos a todas aquellas personas que la respondieron, además de ser comunicados a las organizaciones de pacientes, responsables políticos y público en general, promoviendo con ello un verdadero cambio para el colectivo con enfermedades raras.

Todas las respuestas son anónimas y se mantendrán en un almacenamiento seguro al que únicamente tiene acceso el equipo investigador del estudio Rare Barometer. Así, la información compartida es completamente confidencial y cumple con el Reglamento General de Protección de Datos.



**CONTESTA LA NUEVA ENCUESTA  
DE RARE BAROMETER**

¡Comparta su experiencia sobre la búsqueda de un diagnóstico para su enfermedad rara!

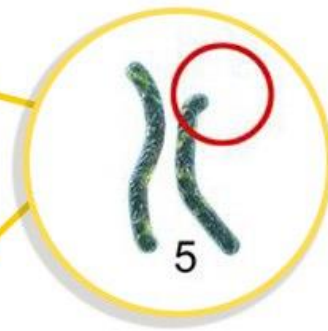
RARE DISEASES INTERNATIONAL

Rare Barometer  
A EURORDIS INITIATIVE

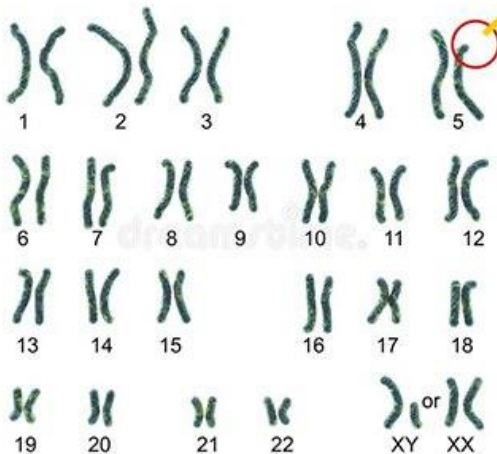
EURORDIS  
RARE DISEASES EUROPE



# QUÉ ES EL SÍNDROME CRI DU CHAT



TODOS TENEMOS  
23 PARES DE CROMOSOMAS



El síndrome de Cri du chat es una alteración cromosómica causada por la ausencia de un pequeño fragmento en uno de los brazos del **cromosoma número 5**, causando una serie de desequilibrios en el desarrollo de las facultades del infante y manifestándose desde el nacimiento con bajo peso y crecimiento lento, orejas de implantación baja o de forma anormal, pérdida de la audición, defectos cardíacos y llanto similar al maullido de un gato, de ahí el nombre del síndrome.

ES POR ESO QUE SE CONMEMORA CADA  
**5 DE MAYO**  
EL DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME CRI DU CHAT



AUNQUE SOMOS POCOS LUCHANDO EN SILENCIO, **NO VALEMOS MENOS.**  
POCOS SOMOS LOS QUE APRENDEMOS A RESPETAR Y VALORAR CADA DÍA DE VIDA

Asociación Chilena de Hipertensión  
Pulmonar / HAPCHI

5 DE MAYO

## Día Mundial de la Hipertensión Pulmonar

La hipertensión arterial pulmonar (HAP) es el nombre general e inclusivo para un grupo de varias enfermedades crónicas que afectan a los pulmones y al corazón. Algunas formas de HP son raras y de rápido avance.

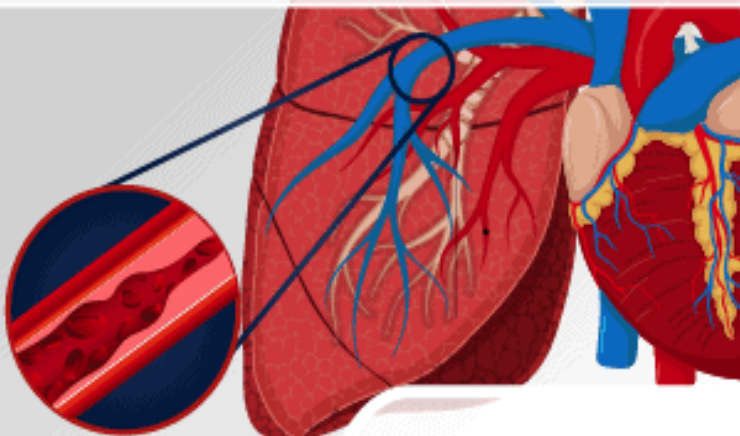
“La mayoría de las personas no se están muriendo de enfermedades incurables; se están muriendo por que en ciertas sociedades, aún no se ha decidido que vale la pena salvarles la vida” (Mahmoud Fathalla, médico egipcio, premio ONU 2009).



## Día Internacional de la Hipertensión Pulmonar

5 de  
mayo

Cuando las arterias (vasos sanguíneos) de los pulmones se estrechan, no pueden transportar mucha sangre. Cuando esto sucede, la presión se acumula. Esto se denomina hipertensión pulmonar.



Normalmente el lado derecho del corazón bombea sangre a través de los pulmones, donde recoge oxígeno. Luego, la sangre retorna al lado izquierdo del corazón, de donde se bombea hacia el resto del cuerpo.

En las personas que padecen HP, las arterias que llevan la sangre desde el corazón hacia los pulmones se estrechan por razones que aún no se entienden completamente. Si estas arterias se estrechan, no pueden transportar la cantidad de sangre necesaria acumulándose presión. Esto impone un esfuerzo al corazón porque éste tiene que trabajar mucho más para hacer pasar la sangre por los pulmones en contra de esta presión.

Con el tiempo, esto provoca que el lado derecho del corazón se vuelva más grande. Esta afección se denomina insuficiencia cardíaca del lado derecho del corazón o cor pulmonale. El corazón bombea la sangre con dificultad a través de las arterias estrechadas, provocando la elevación de la presión sanguínea en los pulmones y la dilatación del corazón.

Lentamente el corazón sobrecargado se desgasta y puede producirse una insuficiencia cardíaca siendo peligroso para la vida.

## Hipertensión Pulmonar

Desde hace 10 años, todos los 5 de mayo se conmemora el Día Mundial de la Hipertensión Pulmonar (HTP). El lema de este año, propuesto por más de 80 organizaciones de todo el mundo, es: **“Quédate sin aliento por la Hipertensión Pulmonar – Siente la hipertensión pulmonar. Ponte en mi lugar”**.

Esta entidad no es una enfermedad en sí misma, sino que es una condición hemodinámica detrás de la cual subyacen **múltiples etiologías**. En pediatría, **la HTP se asocia con diferentes enfermedades y puede aparecer a cualquier edad**.

Se produce un aumento de la resistencia vascular pulmonar y también de la presión arterial pulmonar que llevan al fallo cardíaco y finalmente a la muerte.

La incidencia estimada de HTP, considerando todas las categorías de la clasificación, es de 4 a 10 casos por millón de niños por año.

En pediatría, las etiologías son diferentes a las de los adultos. Hay mayor incidencia de Hipertensión Arterial Pulmonar Idiopática (HTPI), HTP asociada a Cardiopatías Congénitas y de HTP asociada a patologías del desarrollo pulmonar.

Los síntomas de presentación más frecuentes son: disnea de esfuerzo sin otra causa aparente, fatiga, dolor torácico, cianosis y hemoptisis <sup>(2,3)</sup>. Los episodios de síncope aparecen a menudo con el ejercicio o después del mismo. El fallo en el crecimiento es otro signo importante sobre todo en lactantes.

El objetivo del tratamiento es lograr el descenso de las cifras de presión pulmonar y así poder brindarle al paciente la mejor calidad de vida posible. La expectativa y calidad de vida de los pacientes con HTP ha mejorado en las últimas décadas gracias a los avances en el desarrollo de terapias vasodilatadoras específicas. El enfoque terapéutico va a depender de la gravedad y de la etiología en el momento del diagnóstico.

El tratamiento general consiste en lograr una adecuada nutrición, tratar la insuficiencia cardíaca y evitar situaciones de riesgo para el paciente.

Entre las situaciones de riesgo que se deben evitar están: los viajes a la altura y los viajes en avión (si fuera necesario usar oxígeno suplementario). La realización de actividad física debe ser acorde a la clase funcional del paciente y hay que evitar los deportes de competición.

En cuanto al pronóstico vital y funcional, va a depender de la etiología de la HTP. Las 2 causas de muerte más frecuentes en estos niños son: la insuficiencia ventricular derecha progresiva y la muerte súbita.

La HTP pediátrica es una enfermedad rara pero devastadora. Es de suma importancia tener conocimiento de todas las etiologías que pueden llevar al desarrollo de HTP. La realización de un diagnóstico oportuno es fundamental para iniciar un tratamiento de forma precoz y así poder mejorar el pronóstico funcional de estos pacientes, ofreciéndoles la mejor calidad de vida posible.

**Fuente: Sociedad Uruguaya de Pediatría**

**QUEDATE SIN ALIENTO POR  
LA HIPERTENSIÓN  
PULMONAR**





# 6 de mayo

## Día Mundial de la Osteogénesis Imperfecta

Wishbone Day



### ¿Qué es la Osteogénesis Imperfecta (OI)?

Enfermedad poco frecuente

Consiste en la formación inadecuada de los huesos

No tiene cura

Conocida como "enfermedad de los huesos de cristal"

Aparición frecuente de fracturas

Fragilidad ósea

Enfermedad genética

La osteogénesis imperfecta (OI) es un **trastorno genético** caracterizado, en la mayoría de los casos, por una alteración en la formación de colágeno, lo que le confiere una **mayor fragilidad ósea y riesgo de fracturas** (por lo que también ha recibido el nombre de **enfermedad de los huesos de cristal**). Con una incidencia estimada entre 1/15 000 y 1/20 000 recién nacidos.

El rango de gravedad de la OI es muy variable: desde formas leves con escasas fracturas en las que el diagnóstico puede pasar desapercibido, formas moderadas con múltiples fracturas, deformidades óseas progresivas y talla baja, hasta formas muy graves con fracturas intraútero y muerte en el periodo perinatal.

El manejo de la OI debe ser multidisciplinar y adaptado en función del grado de afectación y fragilidad ósea.

La fragilidad ósea es el problema principal de la OI. La resistencia de un hueso a padecer fracturas depende de la composición del hueso (características del colágeno, grado de mineralización...) y de la estructura del hueso (medida y forma del hueso, masa ósea, cantidad de hueso cortical y trabecular...).

En la OI encontramos alteraciones en todos estos niveles: colágeno anómalo o de poca cantidad, bajo grado de mineralización, huesos finos y curvados, baja masa ósea con corticales estrechas y hueso trabecular poco esponjoso. **Por ese motivo, los pacientes con OI presentan un riesgo aumentado de padecer fracturas** (que pueden ser escasas, en los casos más leves, o incontables en pacientes con fenotipos más graves, incluidos aplastamientos vertebrales múltiples).

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad que hace que los huesos se rompan (se fracturen) fácilmente. También se le conoce como la enfermedad de los huesos de cristal.



15 DE MAYO

## Día Internacional del Síndrome de Ehlers-Danlos

El síndrome de Ehlers Danlos es una enfermedad poco frecuente cuyo diagnóstico es en muchos casos subvalorado. Es una enfermedad hereditaria, producida por mutaciones cromosómicas.

Esta enfermedad se caracteriza principalmente por defectos en la producción del colágeno, resultado del daño presente en las enzimas que se encargan de la síntesis del mismo. Se destacan varios tipos de este padecimiento, cada uno de ellos con signos y síntomas similares, pero con progresión y evolución distinta, presentando en común, la hiperlaxitud articular, hiperlaxitud articular y la hiperequimosis por fragilidad de los vasos sanguíneos. Actualmente no existe ningún tratamiento específico para la misma.

Recuerda tu  
eres el que llena  
el mundo entero  
con tu luz



15 DE MAYO

DÍA  
INTERNACIONAL  
DEL Síndrome  
Ehlers Danlos



CEBRAS CHILE  
Síndrome de Ehlers Danlos



# SINDROME DE EHLERS DANLOS Y DISCAPACIDAD !!!

**MAYO**  
mes de la  
conciencia  
**S.E.D.**



Éste síndrome es discapacitante en algunas de las personas que lo padecen, las formas en que puede presentarse esa discapacidad abarca desde problemas motores, visuales, auditivos y más, según el afectado ya que todo el cuerpo está comprometido por la alteración del colágeno en el individuo con S.E.D.

Muchas personas están afectadas por el S.E.D y no lo saben porque es confundido con otras enfermedades y llegan tarde a un diagnóstico ... a veces tan tarde que terminan discapacitados pudiendo haberlo evitado como en caso de accidentes deportivos ...

**AYUDANOS A DIFUNDIR ESTA INFORMACIÓN PARA DEJAR DE SER INVISIBLES... GRACIAS ♥**

"EHLERS DANLOS ENLACES"

**15 de mayo**

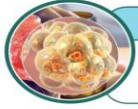
# “Día Mundial de las Mucopolisacaridosis”

Las mucopolisacaridosis (MPS) son un grupo de enfermedades raras (huérfanas), de baja prevalencia, caracterizadas por la deficiencia de enzimas que participan en el metabolismo de glucosaminoglucanos (GAG) a nivel lisosomal. Se caracteriza por acumulación de GAG intracelular, produciendo alteraciones de múltiples órganos y sistemas. Su diagnóstico se basa en el conocimiento de las manifestaciones clínicas, realizar el análisis bioquímico para identificar el tipo de GAG que se está acumulando y confirmar el tipo de enfermedad con la determinación enzimática correspondiente. Su identificación es fundamental para iniciar un tratamiento oportuno, teniendo en cuenta que actualmente existe manejo transdisciplinario y tratamiento de reemplazo enzimático para MPS I (síndrome de Hurler), MPS II (síndrome de Hunter), MPS IV (síndrome de Morquio) y MPS VI (síndrome de Maroteaux-Lamy).



### MANIFESTACIONES OCULARES Y AUDITIVAS

- Pérdida difusa de transparencia corneal
- Hipoacusia y otitis recurrentes



### MANIFESTACIONES RESPIRATORIAS

- Obstrucción de vías aéreas
- Infecciones respiratorias (rinitis, sinusitis)



### MANIFESTACIONES CARDIACAS

- Displasia de válvulas mitral y aórtica
- Hipertrofia ventricular izquierda



### MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

- Síndrome del túnel carpiano
- Compresión de la médula espinal



### MANIFESTACIONES ABDOMINALES

- Hernia umbilical. Hernia inguinal
- Hepatoesplenomegalia



### MANIFESTACIONES MÚSCULO-ESQUELÉTICAS

- Contracturas articulares. Cifosis
- Manos en garra. Dedos en gatillo

**Las Mucopolisacaridosis son un amplio grupo de patologías infrecuentes, pero con impacto para el paciente, la familia y la sociedad muy alto. Por esta razón es importante reconocer sus características para poder establecer un diagnóstico oportuno y ofrecer un tratamiento adecuado, teniendo en cuenta adicionalmente que existen para cuatro de estas enfermedades terapias de reemplazo enzimático (ERT) y su inicio temprano sumado al manejo transdisciplinario mejora la calidad de vida y el pronóstico.**



asociación colombiana de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal

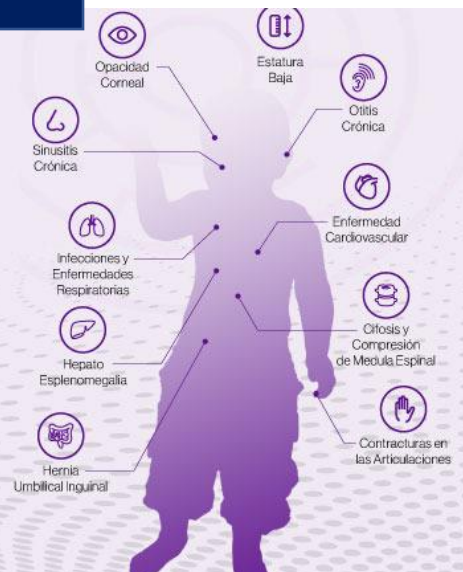
**MPS | características clínicas, diagnóstico y de manejo ... Conócelas**

15  
05

**PERSIGA LAS SEÑALES DE LAS MPS**

**POR MÍ, POR TI, POR ELLOS**

#FamiliaAcopel  
#PERSIGALASEÑALES  
#MPSDAYS  
#MPSAwareness



BRASIL

# San Pablo de fiesta para conmemorar el Día de concientización de las mucopolisacaridosis

#MPS  
DAY

## FLASH MOB NA PAULISTA!

Conscientização sobre Mucopolissacaridose

Dia 15 de maio de 2022, MPS Day, o Instituto Vidas Raras fará um flash mob na Avenida Paulista às **11:00h**. Para participar ou obter mais informações, basta ligar para nós: **11 2414 3060** até dia 10 de maio.



Las Mucopolisacaridosis deben ser entendidas como una carrera entre el diagnóstico y la progresión de los síntomas. Es importante perseguir las pistas que ponen en evidencia a estas enfermedades.





16 de mayo

# Municipalidad de Miraflores conmemora el Día del Angioedema Hereditario con actividades para niños



La Municipalidad de Miraflores y la Asociación de pacientes con Angioedema Hereditario del Perú se unen para conmemorar el Día del Angioedema Hereditario, con actividades gratuitas dirigidas a las familias, donde los participantes aprenderán, de manera lúdica, sobre la existencia de esta enfermedad y cómo diagnosticarla a tiempo.

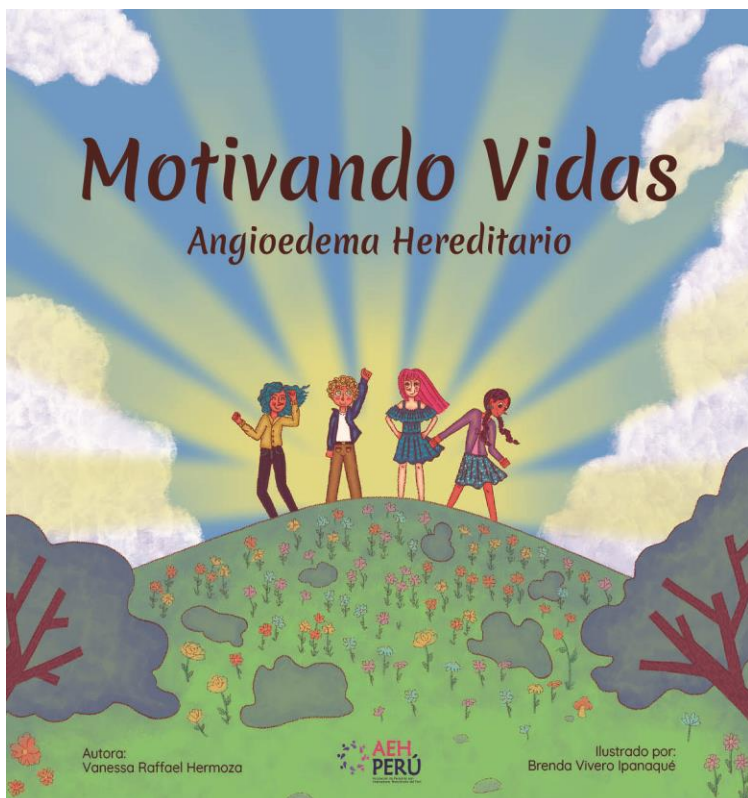
El Santuario Patriótico Reducto N°2 es el lugar escogido para la presentación de **“Motivando vidas: Angioedema Hereditario”**, cuento de **Vanessa Raffael Hermoza**, la más reciente publicación del proyecto AEH Kids, el cual está dirigido a niños y niñas a partir de los cinco años y público en general, con la finalidad de concientizar, sensibilizar y educar desde temprana edad sobre la existencia del Angioedema Hereditario a través del arte y entretenimiento.



La Asociación de pacientes con Angioedema Hereditario del Perú es una institución sin fines de lucro, integrada por personas diagnosticadas con esta enfermedad, así como también por familiares, amigos y personas que expresen el interés de formar parte de ella.

Está constituida para procurar una mejor calidad de vida, bienestar y desarrollo integral de sus asociados, a través del arte, deporte u otras actividades que, además, fomenten los valores de unión, respeto, solidaridad y fraternidad entre sus miembros.

La presentación del cuento **“Motivando Vidas”**, es parte del proyecto AEH Kids, dirigidos a los niños y niñas a partir de los cinco años y al público en general, con la finalidad de concientizar, sensibilizar y hacerles conocer desde temprana edad sobre la existencia del AEH, una enfermedad rara que afecta a las personas sin ninguna distinción, y explicar de una forma amena y entendible algunos de los síntomas que presenta esta enfermedad y la necesidad de diagnosticarla a tiempo para tratarla adecuadamente, generando conciencia y difundiendo información sobre esta enfermedad.



18 de mayo

# Día Internacional de los pacientes con Porfiria



El Día Internacional de los pacientes con Porfiria, nace en la preciosa ciudad de Lucerna, Suiza en el año 2013. Desde entonces, la Asociación Española de Porfiria centra en el marco del día 18 de mayo, actividades de visibilidad, reivindicaciones y apoyo a los pacientes con porfiria y sus familias.

La Asociación Española de Porfiria, centra todos sus esfuerzos en que la Porfiria sea más conocida tanto entre profesionales sanitarios, como en la sociedad en general. Desea, Sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las porfirias. Poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos sufren los afectados y familiares con porfiria.

“Pensar más allá de lo obvio, es pensar en Porfiria” hace referencia el Dr. Rafael Enríquez de Salamanca, Asesor médico de la Asociación Española de Porfiria.

Con el lema **JUNTOS POR LA PORFIRIA**, la Asociación Española de Porfiria celebra el próximo miércoles **18 de mayo** el **DIA INTERNACIONAL DE PACIENTES CON PORFIRIA**, junto con el resto de asociaciones de todo el mundo, para dar visibilidad e informar sobre este conjunto de enfermedades metabólicas caracterizadas por una síntesis deficiente del grupo hemo.

Existen diferentes tipos de Porfirias. Cada una de ellas está originada por un defecto (hipoactividad) en la actividad de una de las ocho enzimas que participan en la cadena de biosíntesis o fabricación de HEMO. Esto se hereda si el gen afectado lo tiene un progenitor o ambos.

Dependiendo del tejido en el que predomina el defecto metabólico se agrupan en Porfirias Hepáticas o Eritropoyéticas.

**d'genes PORFIRIA**

¿Sabías que la Región de Murcia es uno de los cinco lugares del mundo donde se registran mayor número de casos de Porfiria Aguda. Intermitente de origen genético?

**SI TE HAN DIAGNOSTIGADO ALCÚN TIPO DE PORFIRIA TE ESTAMOS BUSCANDO**

Estamos creando un grupo de trabajo y queremos ayudarte

Si eres de la Región de Murcia y estás interesado/a en formar parte del grupo, puedes ponerte en contacto con nosotros en los teléfonos 696 141 708 o 968 076 500 o en el correo [porfiria@dgenes.es](mailto:porfiria@dgenes.es)

**d'genes feder EURORDIS asociación española de porfiria**



Alianza Iberoamericana  
de Enfermedades Raras



2DO | *Sábado del mes de mayo*

DÍA INTERNACIONAL DEL  
**SÍNDROME CORNELIA  
DE LANGE**  
MÉXICO



**corneliadl**  
Familias Cornelia de Lange



HECHO CON AMOR / PERU

## Esclerosis Múltiple: maratonista Pablo Ostolaza corrió 24 horas para recaudar fondos



**Pablo Ostolaza**, cofundador de Inkansables y referente del trail-running en Perú, vuelve a proponer el **reto Inkansables**, el cual consistió en correr 24 horas en una pista atlética de 400 metros con el objetivo de acumular más de 160 kilómetros para concientizar y recaudar fondos para la lucha contra la [esclerosis múltiple](#).

La recaudación del evento será destinada a la Asociación Hecho con Amor con el fin de ayudar a personas con **Esclerosis Múltiple**, cubriendo costos de terapias físicas, aparatos ortopédicos, consultas médicas y psicológicas beneficiando a más de 400 personas. Como antecedente, en setiembre de 2020 Ostolaza corrió 100 kilómetros en 10 horas 49 minutos por los malecones de Miraflores recaudando más de S/ 40,000 para la misma causa.

El Reto Inkansables 2022 se llevó a cabo los días 28 y 29 de mayo en la pista atlética del Colegio Santa María Marianistas, en Santiago de Surco, y la fecha no es casual dado que el 30 de mayo se celebró el Día Mundial de la Esclerosis Múltiple.

La Asociación Hecho con Amor realiza una labor filantrópica para ayudar a personas en situación socio económica adversa con o sin seguro, especialmente de áreas rurales. A través de su labor donan pañales, aparatos ortopédicos, consultas psicológicas, citas neurológicas, resonancias magnéticas, punción lumbar, entre otros.

# Conversatorio Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange / Costa Rica – ALIBER

La Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange Costa Rica, conjuntamente con otras organizaciones costarricenses de pacientes con enfermedades raras, compartieron la palabra con Juan Carrión Tudela, Presidente de ALIBER.

En esta ocasión, Juan Carrión atendió consultas sobre asesoría en el desarrollo de proyecto de ley en beneficio de personas diagnosticadas con enfermedades raras, actualmente vigente en Costa Rica e incursionado por primera vez.

Asimismo se expuso sobre datos actuales referentes a la definición de enfermedad rara, a nivel internacional, como también la importancia del desarrollo de apoyos internacionales para potenciar a las organizaciones latinoamericanas, desde un vínculo y compromiso en común.



Dentro de los puntos culminantes prevaleció el apoyo incondicional de ALIBER para dar soporte al proyecto de ley que próximamente se presentará en Asamblea Legislativa Costarricense, como así también la motivación para participar del movimiento asociativo con otras entidades internacionales vinculadas con la causa.

**El conversatorio estuvo a cargo de Yessenia Moreira, Presidenta de la Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange Costa Rica, con apoyo de la Federación Costarricense de Enfermedades Raras, Diana Sánchez y Jacobo Montenegro de la Fundación AME, Yamileth Chaves y Carmen González de Apronep, Silvia Díaz Agalemo de Leucemia Costa Rica, la Dra. Mónica Cerdas de Asociación Ehlers Danlos, el Dr. Minor Valverde, especialista emergenciólogo y Ana Yanci, madre de una niña diagnosticada con una Enfermedad Rara.**

# Mayo es el mes de concientización del Síndrome de Williams

El **síndrome de Williams** es una enfermedad genética que afecta muchas partes del cuerpo. Se caracteriza por **discapacidad intelectual leve a moderada, personalidad con características únicas, rostro distintivo, problemas del corazón y de vasos sanguíneos (cardiovascular)**.

El síndrome de Williams es causado por falta de algunos genes de una región específica del  cromosoma 7. La región que falta incluye más de 25 genes y los investigadores creen que la pérdida de varios de estos genes resulta en las características del síndrome. Se hereda de forma autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia. Todavía no existe cura. El tratamiento depende de los síntomas que haya.



williams  
syndrome  
williams-syndrome.org



Awareness Month!

#RareDiseasesNews



## ASOCIACIÓN PERUANA DE SÍNDROME DE WILLIAMS



ASOCIACIÓN PERUANA DE  
SÍNDROME DE WILLIAMS

### HERENCIA

La mayoría de los casos de síndrome de Williams no se heredan, sino que son esporádicos (sin que haya otros casos en la familia). Se producen como eventos aleatorios durante la formación de las células reproductivas (óvulos o espermatozoides) en uno de los padres de la persona afectada. El síndrome de Williams se considera una condición autosómica dominante porque una copia del  cromosoma 7 alterado en cada célula es suficiente para causar el trastorno. En un pequeño porcentaje de los casos, las personas con síndrome de Williams heredan la deleción cromosómica de un padre con la enfermedad. Una persona con síndrome de Williams tiene una probabilidad del 50% de transmitir la enfermedad a sus hijos, en cada embarazo.



## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE WILLIAMS?

El Síndrome de Williams es un raro desorden genético con frecuencia no diagnosticado. Está constituido por un conjunto de signos, características y síntomas médicos específicos que se produce por la ausencia de una porción de uno de los dos cromosomas número 7, puede ser tanto del materno como del paterno. Dicha ausencia es de origen genético pero no hereditario, ya que se produce en el momento de la concepción, y ocurre "AL AZAR" en aproximadamente uno de cada 20.000 nacimientos.

### Síntomas y Características

- Rasgos faciales característicos (iris estrellada, nariz respingada y ancha, puente nasal pequeño, aumento de tejido alrededor de los ojos, labios grueso, mejillas llenas, dientes pequeños, mandíbula pequeña).
- Problemas del corazón y los vasos sanguíneos.
- Hipercalcemia (niveles elevados de calcio en la sangre).
- Bajo peso al nacer / aumento de peso lento.
- Problemas de alimentación.
- Anomalías renales.
- Hernias.
- Problemas renales.
- Hiperacusia (sensibilidad auditiva).
- Problemas musculoesqueléticos.
- Retraso del desarrollo de aprendizaje y deficiencias en la atención
- Problemas gastrointestinales, entre otros.



### CONTACTANOS

Facebook: Asociación Peruana de Síndrome de Williams

instagram: Síndrome de Williams Perú

Correo: [sindromewilliamsperu@gmail.com](mailto:sindromewilliamsperu@gmail.com)

Celular: 973023076 / 967775862

### ¿QUIENES SOMOS?

La Asociación Peruana de Síndrome de Williams, es una organización sin fines de lucro, esta formada por 20 familias a nivel nacional, que buscan mejorar la calidad de vida de sus integrantes.

Acompañanos en el camino de la defensa de los derechos de las personas con síndrome de Williams. Brindamos soporte emocional a las familias, a través de charlas y capacitaciones al lado de profesionales comprometidos con buscar la mejora de nuestros pacientes.

## URUGUAY

# Fondo Nacional de Recursos financiará medicación para tratar atrofia muscular espinal

Durante varios meses, el Ministerio de Salud Pública (MSP) mantuvo negociaciones con un laboratorio privado para incorporar el medicamento para personas con atrofia muscular espinal a la cobertura financiera del Fondo Nacional de Recursos (FNR). En Uruguay, unos 44 pacientes padecen esa enfermedad.

El Ministerio de Salud Pública mandató al FNR a trabajar con el Banco de Previsión Social (BPS), a través del Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (Crenadecer), para comenzar la financiación del fármaco. Al día de hoy, unos 18 pacientes reciben la medicación obtenida mediante un recurso de amparo.



El Ministro de Salud Pública, Dr. Daniel Salinas firma el Acuerdo que permitirá a los pacientes con AME acceder al tratamiento farmacológico.

Hoy demostramos que se puede,  
que no todo pasa por el dinero.

Demostramos con evidencias, con efectividad.

Que nuestro trabajo sirva para generar más y mejor  
acceso en todo latinoamericana.

Por un presente sin AME, por un futuro sin AME.

Pablo Correa

Con lágrimas de mucha alegría les compartimos una noticia esperada desde hace muchos años. Constancia, valentía, esperanza, fe, nos han acompañado a tocar puerta a puerta, crear los vínculos necesarios para lograr la fusión esperada. El arduo trabajo de Fame Uruguay, en especial de los pioneros de esta organización, han hecho posible que hoy las familias comiencen a vivir una nueva etapa, llena de luz y oportunidades.

No más juicios por medicamento  
Spinraza para los  
afectados por AME



FAME Uruguay  
avanza firme y  
constante.



# El Estudio ENSERio Argentina permitirá fortalecer el conocimiento de las enfermedades poco frecuentes en el país

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (ALIBER) ha presentado, de la mano de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), el estudio de necesidades socio sanitarias ENSERio LATAM – Argentina en el Ministerio de Salud de la Nación de Argentina.

Juan Carrión, Presidente de FEDER y ALIBER, viajó hasta Buenos Aires para presentar este estudio que permite analizar la situación del colectivo de personas con patologías poco frecuentes, aportando datos de calado a nivel social y sanitario. El capítulo argentino de la publicación fue realizado en conjunto por FADEPOF y ALIBER, la cual recogió una muestra de testimonios de 382 argentinos, provenientes de todas las provincias del país, entre 2019 y 2020.

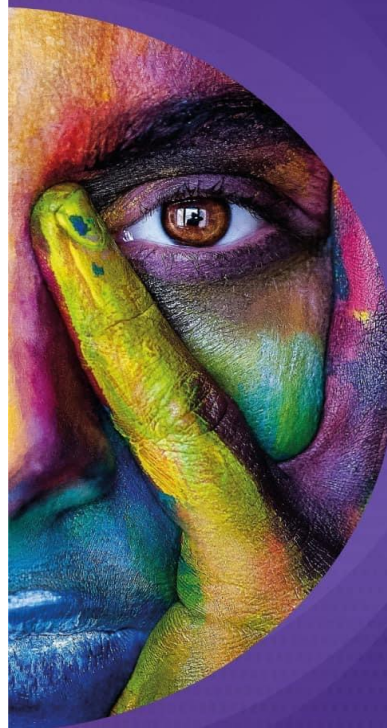
*“Estamos entusiasmados por la realización del estudio ENSERio LATAM: se trata del puntapié inicial para conocer las demandas sociosanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias en Latinoamérica. Una información indispensable para proponer mejoras en los planes integrales de atención en salud, mejoras en el acceso a la educación y trabajo, e instar a los diferentes gobiernos a establecer iniciativas acordes a las necesidades que presenta este colectivo”,* declaró Juan Carrión.

La edad de los participantes iba desde 1 a 77 años (en el caso de menores la información fue completada por la familia) y la mayoría de las personas con diagnóstico de una ER se encuentran en edad activa, entre los 20 a 59 años (62,9% con menos de 35 años). Además, se observó una relación de dos mujeres por cada varón. Casi 9 de cada 10 (86,8%) argentinos con alguna enfermedad poco frecuente (EPOF) destacaron que durante períodos prolongados no pudieron desarrollar actividades de la vida diaria, como estudiar o trabajar a causa de su enfermedad.

ESTUDIO SOBRE SITUACIÓN DE NECESIDADES SOCIO-SANITARIAS DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES Raras EN LATINOAMÉRICA

Estudio  
ENSERio LATAM  
Capítulo Argentina

Mayo, 2022



Co-autores



La mitad reportó haber estado hospitalizado 1 o 2 veces en los últimos dos años. Asimismo, el 73% indicó que en algún momento se sintió ‘deprimido o que no podía sobreponerse a la situación’, y 9 de cada 10 pacientes consideraron que, a causa del retraso en el diagnóstico, el impacto en su salud y vida cotidiana fue entre ‘alto y moderado’, aumentando con la edad.

*“Esta investigación nos permite conocer aspectos sobre la salud física y el acceso al diagnóstico y posterior tratamiento, que son aspectos que se presentan con frecuencia. También nos brinda información acerca del bienestar psico-emocional y social de las personas con EPOF. Aspectos fundamentales, pero no siempre considerados en el abordaje de estos individuos para alcanzar una vida plena”,* destacó Luciana Escati Peñaloza, Directora Ejecutiva de FADEPOF.

En cuanto al retraso diagnóstico, que refleja el tiempo que debió esperar el paciente desde la aparición del primer síntoma hasta poner nombre a su enfermedad, el promedio es de 10 años, siendo este tiempo más largo entre las personas adultas.

El tiempo en acceder a un diagnóstico certero acarrea una serie de consecuencias en la salud integral del paciente, en su socialización e interacción social, que tienden a agravarse con el paso del tiempo. El 35% refirió no haber recibido apoyo o tratamiento, el 31% indicó el agravamiento de la enfermedad o síntomas, el 23.5% haber recibido tratamiento inadecuado.

Los participantes relataron que existen aspectos de sus necesidades de atención integral en salud que no están protegidos por su cobertura sanitaria, como por ejemplo tratamiento y medicación (42,5%), admisión en hospitales (60,7%), pruebas y evaluaciones (54,1%), citas con los profesionales de la salud (46,2%) o terapias de rehabilitación (42,7%). Asimismo, cabe destacar que, en la población analizada, las mujeres se han visto considerablemente más afectadas respecto a las limitaciones en las oportunidades laborales.

*“Si bien el estudio es una pequeña muestra, tiene el enorme valor de evidenciar que tenemos que hacer foco en implementar políticas públicas que no dejen aislados a estas personas. Promover una red de atención por niveles de complejidad que acorte la brecha diagnóstica y favorezca la accesibilidad en todos los aspectos de la vida”,* detalló la Dra. Patricia Elmeaudy, médica pediatra y asesora científica de FADEPOF.

### Las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina

En Argentina, se considera enfermedad poco frecuente (EPOF) a aquella patología cuya prevalencia en la población es igual o inferior a 1 persona cada 2.000 habitantes, según lo establece la Ley Nacional N° 26.689 de ‘Cuidado integral de la salud de las personas con EPOF y sus familias’, que ya lleva más de 10 años de vigencia.

En el listado oficial, 5.888 enfermedades específicas están bajo la denominación de ‘enfermedades poco frecuentes – EPOF’. El listado se puede consultar en <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes>



**Los resultados del estudio ENSERio LATAM Capítulo Argentina han sido presentados formalmente a las autoridades del Ministerio de Salud de la Nación en una reciente reunión con el fin de que este aporte de la sociedad civil contribuya en el conocimiento de la realidad local y sea un insumo para la toma de decisiones informadas, comentan desde FADEPOF.**

Actualmente, en el país no existe un registro oficial de cuantas personas diagnosticadas con una Enfermedad Poco Frecuente existen, *“Ese es un desafío para nuestro país, implementar y que realmente tengamos un registro nacional de cuales son esas enfermedades que existen en la Argentina y cuantas personas están afectadas, inclusive por cada una de las provincias. Eso nos permitirá realmente tener un universo mucho más robusto para tomar decisiones”,* aseguró. Luciana Escati



# Retos neuropsicológicos y sociales del Síndrome de Turner

**Psic. Raquel Josefina Núñez González (Funsaluz)**

**@raquel.nunez.100**

**[nunezraquel749@yahoo.com](mailto:nunezraquel749@yahoo.com)**

Es claro que la familia constituye la base para el desarrollo biopsicosocial de cualquier niño, interviniendo en su proceso de socialización; así como también en la construcción de su autoestima y autoconcepto. En este sentido, cuando un niño percibe el amor y la aceptación incondicional de sus padres, se incrementan su seguridad en sí mismo, sus habilidades de afrontamiento y solución de problemas; ya que cuenta con el apoyo y la motivación que necesita en todo momento.

En el caso específico de las personas con Síndrome de Turner, el primer impacto que reciben estas familias es la noticia del diagnóstico de sus hijos, y el hecho de saber que tienen una enfermedad poco frecuente, se convierte no sólo en un vínculo fuerte entre ambas partes (padres e hijas). Detrás de esto, también necesitamos considerar el estrés, la ansiedad y la responsabilidad que implican el tratamiento médico y emocional de estos casos.

Cuando la familia detecta talla baja en sus hijas, buscan respuestas a esta situación a través de médicos especialistas, y en muchas ocasiones, es en la adolescencia donde se comprueban las marcadas diferencias que presentan las personas con ST. Es en este contexto donde se siente un mayor impacto emocional, lo que amenaza ampliamente sus relaciones sociales, y, por ende, su desarrollo evolutivo.

De esta forma, las principales situaciones que atraviesan las personas con ST se producen cuando éstas logran compararse con mujeres de su misma edad. Debido a su baja estatura, durante su proceso de socialización pueden recibir rechazos, burlas y sobreprotección parental.

Sobre este particular; Sartori, Zabaletta, Aguilar y López (2013) enfatizan que estas diferencias inciden en un menor autoconcepto físico y emocional, trayendo como consecuencia que estas mujeres podrían tener mayores dificultades al establecer relaciones interpersonales; aumentando la dependencia hacia sus padres y la introversión o repliegue hacia sus familias. (1)

En este sentido; Díaz (2013) expresa que la dependencia de las mujeres con ST hacia su familia de origen, se convierte en un impedimento para que ellas puedan abrirse al mundo, tener una vida profesional y tomar decisiones propias. Y esto se agudiza desde que empiezan a enfrentar al ambiente educativo. En los casos de ST, la familia y la escuela sobreprotegen a estas personas; basados sólo en su diagnóstico y su baja estatura, lo que imposibilita su proceso de maduración psíquica y social. (1)

Por estas razones, es vital no sólo el tratamiento con Hormona de Crecimiento sino el inicio con la Terapia de Reemplazo con Estrógenos en el momento más apropiado de acuerdo al caso. Por ejemplo, investigaciones realizadas por Ross y colaboradores (2003) revelaron que los tratamientos hormonales con estrógeno mejoran la memoria y la velocidad de reacción; además, la administración de oxandrolona actúa sobre la memoria de trabajo, observándose cambios positivos a los dos años de tratamiento. De igual forma; el estudio realizado por Monereo, Mejías y Peñalver Talavera (2003), demostró las alteraciones en el desarrollo cerebral de las mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner; específicamente en el hipocampo y el lóbulo temporal, destacando como causas de estas anomalías no sólo el cariotipo, sino también los factores ambientales como la insuficiencia de estrógenos. (2)





Entonces, el retraso en la pubertad en los casos de ST puede afectar el funcionamiento psicosocial de dos maneras. La deficiencia hormonal influye en el desarrollo del cerebro afectando las regiones que envuelven la regulación del afecto y el comportamiento social. Y los factores de la experiencia particular, asociados con la infertilidad, pueden impactar negativamente la autoestima de estas mujeres y la percepción de su papel en las relaciones de pareja. (2)

Los déficits neurocognitivos aparecen con mayor frecuencia en los casos de Síndrome de Turner. Su detección es sutil, y en algunas ocasiones se requiere un conjunto de pruebas neuropsicológicas muy específicas. Esto es importantísimo por las consecuencias que pueden tener en el rendimiento escolar futuro de la persona. Se cree que la alteración genética responsable de esto se localiza en el brazo corto del cromosoma X heredado del padre; específicamente la región (PAR1) Xp22.3. Específicamente, las funciones del hemisferio derecho pueden verse afectadas con mayor intensidad, así como también las de los lóbulos temporal y occipital. (3)

Además, otras investigaciones han tratado de relacionar la pérdida del cromosoma X y los procesos mentales implícitos en las interacciones sociales, incluyendo los procesos implicados en la percepción, interpretación y generación de conductas ante situaciones sociales específicas. A esto se llama Cognición Social. Por ejemplo, Skuse y colaboradores (1997) lograron demostrar que las mujeres que heredan el cromosoma X materno exhiben mayores problemas en esta área que aquéllas que heredan el X paterno. (4)

En conclusión, las características genéticas, físicas y psicológicas que expresan las mujeres con ST afectan el tipo y la calidad de las relaciones sociales que tienen. Si bien en la infancia las dificultades tanto de aprendizaje como sociales se pueden solapar o “enmascarar”, durante la adolescencia se hacen más marcadas e influyen en su adultez. El reto está en identificar los factores de riesgo ambiental, tales como: falta de estimulación temprana, retraso en la inducción de la pubertad, falta de apoyo social o experiencias educativas y familiares, entre otros, que pueden tener consecuencias a nivel psicológico, e incrementar la disfunción social en casos de ST; para, de esta forma, diseñar programas de intervención psicológica en el ámbito individual o familiar.

Igualmente, el desarrollo de nuevas técnicas de investigación y la incorporación de un equipo de trabajo multidisciplinario (Genetistas, Endocrinólogos, Neurólogos, Psicólogos...) al estudio de trastornos genéticos como el Síndrome de Turner, permitiría el abordaje integral, desde un enfoque biopsicosocial, un mayor conocimiento y comprensión de la interacción entre los genes y el ambiente en la expresión del comportamiento. Todavía falta mucho camino por recorrer.

#### REFERENCIAS

(1) <https://www.eumed.net/rev/caribe/2019/06/sindrome-turner-social.html>

(2) <https://www.academica.org/000-020/4>

(3) <https://www.espaciologopedico.com/revista/articulo/1380/problemas-psicologicos-y-neuropsicologicos%02del-sindrome-de-tumer-partei.html>



## NOTICIA DE ACTUALIDAD

# Qué es la viruela del mono: síntomas, formas de transmisión y qué hacer

### ¿Qué es viruela del mono?

La viruela del mono, viruela de los monos o viruela símica es una "enfermedad rara" que se da sobre todo en las zonas remotas de África central y occidental, cerca de las selvas tropicales, informa la Organización Mundial de la Salud.

Se trata de una zoonosis viral, es decir, una enfermedad provocada por un virus transmitido de los animales a las personas.

Presenta una tasa de letalidad que se ha situado en general entre el 1% y el 10% durante los brotes de viruela símica, con la mayor parte de las defunciones producidas en niños.

**El primer caso de viruela del mono en humanos se detectó en 1970 en la República Democrática del Congo** (entonces Zaire) en un niño de 9 años, en una región en la que la viruela se había erradicado en 1968 (la única enfermedad en humanos que ha sido erradicada en la historia en el mundo), recuerda la OMS.

Desde entonces, la mayoría de los casos notificados proceden de regiones rurales de la selva tropical de la cuenca del Congo y el África occidental, aunque en 2003 también se encontraron casos en Estados Unidos, con una mayoría de pacientes que había tenido contacto estrecho con perros de la pradera domésticos infectados por roedores africanos importados.

### ¿Cómo se pega la viruela del mono?

**El virus de la viruela del mono se transmite a las personas a través de diversos animales salvajes**, entre los que se encuentran roedores (considerados el principal reservorio del virus) y primates. En estos casos, la infección se produce por contacto directo con la sangre, los líquidos corporales o las lesiones de la piel o las mucosas de animales infectados



Se considera la inadecuada cocción de la carne de animales infectados como un posible factor de riesgo, explica la OMS, que menciona infecciones humanas provenientes de manipular monos, ratas gigantes de Gambia o ardillas infectadas.

Además, **la viruela de los monos tiene una propagación secundaria limitada a través de la transmisión de persona a persona**. Esta se produce sobre todo por gotículas respiratorias (gotas de saliva), generalmente tras prolongados contactos cara a cara con el paciente.

Asimismo, puede darse por otras maneras: por contacto estrecho con secreciones infectadas de las vías respiratorias o lesiones cutáneas de una persona infectada, con objetos contaminados recientemente con los fluidos del paciente o materiales de la lesión, por inoculación o a través de la placenta, señala la organización internacional.

### ¿Qué síntomas tiene la viruela del mono?

**Los síntomas iniciales de la viruela del mono incluyen fiebre, dolor de cabeza, dolores musculares, dolor de espalda, ganglios linfáticos inflamados, escalofríos y agotamiento.**

Además, **puede aparecer una erupción**, que suele empezar en la cara (se presenta aquí en el 95% de los casos) y luego extenderse a otras partes del cuerpo (en el 75% se encuentra en las palmas de las manos y las plantas de los pies), incluidos los genitales.



La erupción cambia y pasa por diferentes etapas (puede parecerse a la varicela o la sífilis) hasta formar una costra y caer posteriormente.

De acuerdo con la OMS, el periodo de invasión tiene lugar entre los días 0 y 5 (con los síntomas antes mencionados) y el periodo de erupción cutánea (con el exantema) se da entre 1 y 3 días después del inicio de la fiebre.

**La viruela del mono suele ser una enfermedad autolimitada con síntomas que duran de 14 a 21 días**, y su evolución depende del grado de exposición al virus, el estado de salud del paciente y la gravedad de las complicaciones.

#### ¿Cómo se cura la viruela del mono?

**No hay actualmente tratamientos ni vacunas específicas** contra la infección por el virus de la viruela símica, aunque se pueden controlar los brotes, comparte la OMS.

En el pasado, la vacuna antivariólica demostró una eficacia del 85% para prevenir la viruela símica. Sin embargo, la vacuna ya no está accesible al público, puesto que se suspendió su producción tras la erradicación mundial de la viruela.

**La vacunación antivariólica previa puede contribuir a que la evolución de la enfermedad sea más leve.**

Eso quiere decir que las personas mayores de 60 años, la mayoría vacunadas contra la viruela humana, tienen menos probabilidades de contagiarse respecto a las poblaciones jóvenes, que no recibieron esa vacuna

#### Situación actual

**La viruela del mono ha llegado a Europa. España ha lanzado un alerta sanitaria después de haber detectado al menos 23 casos sospechosos** de la viruela de los monos, **además de 7 positivos preliminares** que se sumarían a los confirmados previamente en otros países.

La alerta sanitaria que ha lanzado España pide a las comunidades que notifiquen "de manera urgente" a los servicios de salud pública los pacientes con síntomas compatibles con esta enfermedad y que cumpla con uno de los siguientes criterios: haber tenido contacto con un caso diagnosticado en los 21 días anteriores, ser "un hombre que tenga sexo con hombres" o haber viajado a África occidental o central en los 21 días anteriores al inicio de los síntomas.

**Portugal ha confirmado 3 casos** mediante pruebas PCR, con al menos 2 pendientes de confirmación y otros 15 en investigación, y también se han registrado en Suecia y EEUU. Previamente, **fue Reino Unido quien detectó los primeros casos**: uno el 7 de mayo, 2 más el 14 de mayo, 4 el día 16 y finalmente 2 nuevos el 18, hasta **un total de 9 confirmados por el momento**.

**Los expertos aseguran que no estamos ante una nueva pandemia, ya que este virus es menos contagioso y menos letal que la Covid-19.**

Desde la OMS apuntan que **la situación es atípica**, ya que si bien el virus de la viruela del mono es endémico en algunas poblaciones de animales de varios países, normalmente localizados en el continente africano, los últimos casos se han dado en países no endémicos.

Hasta la fecha, han aparecido nuevos casos en Alemania, Bélgica, España, Francia, Italia, Países Bajos, Portugal, Reino Unido y Suecia, además de en Estados Unidos, Canadá y Australia.

Según la OMS y los CDC, la vacuna contra la viruela tiene una eficacia del 85% en la prevención de la viruela del mono, tras los estudios de observación realizados en África.

**Fuente:**

**<https://www.businessinsider.es/viruela-mono-que-es-sintomas-1062625>**

**MAYO 2022**

## HISTORIA DE LA MEDICINA

# La enfermera que pide silencio: la argentina que se transformó en ícono de hospitales de todo el mundo

Su gesto es más que elocuente: un dedo índice sobre los labios. Shhhh. Silencio. Una orden suave, nada autoritaria, que pide crear en las salas de espera de los hospitales un ambiente sereno: apenas un murmullo, a pesar de la ansiedad, de la euforia, de la desesperación, de las protestas. Frente a los sucesos límite que convocan a la voz humana en toda su escala sonora.

Medio mundo o más conoce esta imagen. Pero casi nadie sabe su nombre. Y mucho menos su historia. Ella, su cara, su gesto, acompañaron a millones en la alegría de un nacimiento, en el suspenso de un quirófano, en el dolor del final de una vida. Fue, *urbi et orbi*, **“La enfermera del cuadro”**. De ese cuadro que presidió durante décadas hospitales, clínicas, maternidades.

### ¿Quién es la mujer del cuadro?

**Se llamaba Muriel Mercedes Wabney. Era modelo, argentina.** En 1947 firmó un contrato de exclusividad para presentar las colecciones de las grandes tiendas Harrod's, y no fue todo: modeló para Ducilo, una empresa y marca de telas, para el modisto Jean Cartier y su programa **“El arte de la elegancia”** (Canal 7, finales de los 50).

Según la única historia rastreable del cuadro, revelada por la ya desaparecida revista *Paralelo 38* en los 70, **la idea fue de un tal Juan Craichik, jefe de visitantes médicos de la empresa Taranto, fábrica de instrumental y laboratorio.**

El hombre reveló en una entrevista de *Paralelo 38* que la chispa se le encendió en 1953, mientras visitaba por su trabajo un hospital de Rosario, provincia de Santa Fe. **“La sala estaba atestada, y cada tanto una enfermera pedía, sin éxito, silencio. Entonces se me ocurrió crear una imagen elocuente que cumpliera la misma función”**. Presentó el proyecto en su empresa, lo aprobaron, convocaron a varios modelos profesionales, y quien ganó fue **Muriel Mercedes Wabney.**



La modelo argentina Muriel Mercedes Wabney fue elegida para protagonizar la icónica foto que fue famosa en todo el mundo.

**“Su cara era distinta, suave, armoniosa, de mirada dulce... autoritariamente dulce”.**

La sesión fotográfica duró toda una tarde. El autor de la idea dijo que **la empresa Taranto no lucró con la distribución mundial de esa imagen: “La regaló a hospitales, maternidades, clínicas, etcétera”**.

En cuanto a Wabney, rara vez aceptó hablar públicamente, dijo que era casada, que no tenía hijos, y negó confesar cuánto le pagaron por la foto y su multiplicación *ad infinitum*: **casi tan enigmática como su anónima cara impartiendo silencio.**

**Y aunque nunca nadie lo imaginó, cada vez que una persona obedece el pedido de silencio de Muriel Mercedes Wabney desde su cuadro, también convoca el indomable espíritu de Florence Nightingale.**



**Alianza Iberoamericana  
de Enfermedades Raras**

La **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras** es una red que representa a más de 600 organizaciones de pacientes con **enfermedades raras**, presente en 17 países de Iberoamérica, que 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](http://www.aliber.org)