

# BOLETIN INFORMATIVO OCTUBRE 2022



Alianza Iberoamericana  
de Enfermedades Raras

## Foro de Alto Nivel **X CONGRESO/ENCUENTRO IBEROAMERICANO** DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES



REPÚBLICA DOMINICANA

**9 y 10 de Noviembre  
2022**

**APLAZADO**

### El Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras ALIBER tiene nueva fecha

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras estaba trabajando en el desarrollo de un Foro de Alto Nivel los días 9 y 10 de noviembre de 2022, en Santo Domingo, República Dominicana, sin embargo, las autoridades de ese país han trasladado una comunicación por escrito en la que se **desaconseja la realización del Foro en su territorio** porque consideran que actualmente no son las fechas más adecuadas para poder acoger el evento debido a las condiciones del país que está priorizando sus esfuerzos en la movilización de recursos humanos, económicos y logísticos en las diferentes emergencias sanitarias que están afectándolo, por los efectos del huracán Fiona.

Con base en lo anterior el Comité Organizador del Foro y la Junta Directiva de ALIBER se reunieron de manera extraordinaria tras la comunicación recibida y han valorado aplazar el evento para los días **9 y 10 de febrero de 2023**, circunscribiéndolo al marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras del próximo año, en otro país Centroamericano.

**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

Maria 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 OCTUBRE 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.

## INDICE

✓ <b>XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras</b>	<b>03</b>
✓ <b>Estudio ENSERio Centroamerica / Costa Rica alcanzó la META</b>	<b>05</b>
✓ <b>Ecuador inicia el registro de personas que viven con enfermedades raras</b>	<b>06</b>
✓ <b>Síndrome de X Frágil / Psic. Raquel Josefina Nuñez Gonzalez / FUNSALUZ</b>	<b>08</b>
✓ <b><u>ECUADOR</u> / En Jaramijó hay 2 de los 100 pacientes con enanismo primordial que existen en el mundo, la historia de estos dos hermanos te conmoverá</b>	<b>10</b>
✓ <b>Describen el mecanismo patogénico de la lipodistrofia generalizada adquirida</b>	<b>11</b>
✓ <b>Isabel Motero asume la dirección general de la Federación Española de Enfermedades Raras</b>	<b>12</b>
✓ <b>La actividad de FEDER en País Vasco retoma la presencialidad con el taller 'Gestión de emociones en familia'</b>	<b>13</b>
✓ <b>Plataforma de comunicación de Antonio G. Armas</b>	<b>14</b>
✓ <b>Por primera vez Colombia tendrá a los expertos en una rara enfermedad de la cual hay pacientes diagnosticados: Cornelia de Lange.</b>	<b>15</b>
✓ <b>Simposio / Bogota - COLOMBIA / Acercándonos al conocimiento de las enfermedades huérfanas</b>	<b>16</b>
✓ <b>Cali – COLOMBIA/ III Encuentro Internacional / “Cuidado de la salud en la diversidad y la diferencia”</b>	<b>17</b>
✓ <b>Tratamiento enzimáticos que mejoran la vida / Dra. Natalia Garcia Restrepo</b>	<b>18</b>
✓ <b>XXIV Congreso Nacional de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher</b>	<b>19</b>
✓ <b>Experiencia y puesta al día en el Síndrome de Prader-Willi</b>	<b>20</b>

3, 4 y 5 de noviembre de 2022

# XV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

*Equidad y  
derechos para  
las personas con  
enfermedades  
raras*





La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes está trabajando ya en la organización del **XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras**, que se va a celebrar a principios del próximo mes de noviembre, con la colaboración de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM), la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)

El XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras tendrá lugar los días 3, 4 y 5 de noviembre y está destinado a pacientes, familiares, profesionales, estudiantes y cualquier persona interesada en la materia. Las dos primeras jornadas estarán destinadas a las diferentes mesas con participación de ponentes, mientras que el último día tendrá lugar un encuentro de familias.

La edición de este año del Congreso retomará de nuevo la presencialidad tras los dos últimos años en que se había desarrollado únicamente de manera on line. No obstante, este año además de presencialmente, también se podrá seguir de modo virtual.

La organización está trabajando en la confección de un Programa que aborde los principales temas de interés en torno a las patologías poco frecuentes. En este sentido, se contará entre otras, con mesas sobre políticas internacionales en torno a las enfermedades raras, medicamentos huérfanos, diagnóstico, investigación clínica, humanización, educación e inclusión o buenas prácticas del movimiento asociativo.

Además, la organización ofrecerá la posibilidad de participar mediante el envío de pósteres y comunicaciones sobre aspectos sociales y educativos o sanitarios en torno a las patologías poco frecuentes.

**La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes invita a profesionales y estudiantes relacionados con la materia a que presenten pósteres o comunicaciones al XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se va a celebrar los días 3, 4 y 5 de noviembre.**

Para el **envío de los pósteres y comunicaciones** se han establecido dos categorías: ámbito de la Salud y Social y Educativo. En el caso de las comunicaciones orales el número queda limitado a seis en total.

Para su aceptación es imprescindible que al menos la mitad de los autores figuren como inscritos al Congreso antes del inicio del mismo.

**Todos los pósteres se expondrán de manera virtual en la web del XV Congreso.** Además, si se quiere participar en el concurso, los pósteres deberán ser enviados y expuestos también físicamente en el espacio habilitado durante los días de celebración del Congreso.

Los comités Organizador y Científico seleccionarán, entre los pósteres y comunicaciones que entren a concurso, cinco trabajos premiados, dándose a conocer el fallo durante el acto de clausura.

Se establecen **cinco galardones**, de manera que para el primer, segundo y tercer premio se realizará un reconocimiento en web de la asociación y redes sociales, además de recibir un certificado del premio. Además, habrá un Premio Especial Estudiantes Universidad, consistente en reconocimiento en web y redes sociales y certificado del premio; y un Premio Especial Estudiantes de Formación Profesional, cuyo ganador recibirá igualmente un reconocimiento en web y redes sociales y certificado del premio. Todos ellos tendrán además inscripción gratuita en la siguiente edición del Congreso.

Próximamente se habilitará en la web, un formulario para el envío de los resúmenes de pósteres y comunicaciones.

Para cualquier duda sobre el tema, los interesados pueden ponerse en contacto con D'Genes en el teléfono **642 42 32 45** o a través del correo [formaciondgenes@gmail.com](mailto:formaciondgenes@gmail.com).

## Costa Rica alcanzó la meta

Con alegría informamos que Costa Rica alcanzó el número de cuestionarios proyectado para el Estudio ENSERio Centroamérica. Ayúdanos a difundir El Estudio sobre la Situación y Necesidades Socio-sanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en Centroamérica - ENSERio CEAM, si conoces Personas con diagnóstico de una Enfermedad Rara residente en los siguientes países: Belice, Cuba, El Salvador, Guatemala, Honduras, Nicaragua, Puerto Rico y República Dominicana, compártele el cuestionario del Estudio del siguiente enlace:

[https://docs.google.com/forms/d/1qot5II-Da\\_A14mLC-4DXc9CVY8k7I4k9T-LPMKEOdk](https://docs.google.com/forms/d/1qot5II-Da_A14mLC-4DXc9CVY8k7I4k9T-LPMKEOdk)

Para que el Estudio cumpla la meta en todos los países; contamos con tu apoyo para divulgar la encuesta entre tus contactos y organizaciones de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en los países de Centroamérica y El Caribe.



Alianza Iberoamericana  
de Enfermedades Raras

Estudio  
ENSERio  
Centroamérica

Costa  
Rica



**¡Meta Cumplida!**  
Gracias por completar  
los cuestionarios esperados

# Ecuador inicia el registro de personas que viven con enfermedades raras

Fuente: <https://www.edicionmedica.ec> / 21 de octubre 2022

**En la primera fase las asociaciones de pacientes realizarán un autoregistro de las patologías.**

El Ministerio de Salud Pública (MSP) ha iniciado el registro de personas que viven con enfermedades raras (ER) en el país, con el objetivo de generar información sobre la incidencia, prevalencia, mortalidad y distribución geográfica de estas patologías.

Para el ministro de Salud Pública, **José Ruales**, se trata de un hito histórico, ya que este registro único de enfermedades raras permitirá visibilizar a las personas que viven con una ER y así poder **acceder a mejores cuidados y terapias**.

El registro es el primer paso para la atención integral a las personas que viven con enfermedades raras. Por ello, **también se ha creado un Comité Técnico Nacional para la Gestión de Enfermedades de Alta Complejidad** (raras y catastróficas), en el que participan esta cartera de Estado, la Vicepresidencia de la República, el Ministerio de Inclusión Económica y Social (MIES), entidades de la Red Pública Integral de Salud (RPIS), asociaciones de paciente y académicos, ha explicado Ruales.

En la primera fase, que se extenderá hasta enero de 2023, **las asociaciones de pacientes realizarán un autoregistro de las patologías**. Mientras que la segunda fase se hará por medio del sistema hospitalario, a partir de enero de 2023, ha informado el MSP.

*“El MSP nos ha pedido que colaboremos con los datos de nuestros pacientes para saber el universo de personas que viven con algún tipo de enfermedad rara en el Ecuador”*. De esta manera, cada organización de la sociedad civil proporcionará la información que tienen al respecto, ha dicho **Félix Galarza**, presidente de la Federación Ecuatoriana de Enfermedades Raras y presidente de la Fundación Ecuatoriana para la Distrofia Muscular, en entrevista con EDICION MÉDICA.



Francisco Pérez, viceministro de la Gobernanza de la Salud; José Ruales, ministro de salud; Erika Almeida, coordinadora de LAPA Ecuador.

Galarza ha recalcado que este registro único de ER lo vienen pidiendo desde hace muchos años y **“parece que ahora por fin ve la luz”**.

Asimismo, espera que el Gobierno ya no deje a un lado a las enfermedades raras y catastróficas. Para lo cual exigen que se garantice un presupuesto para la atención de estas patologías. **“Estamos pidiendo que se cree un fondo permanente para las ER**, que no esté apegado al presupuesto general, sino que se saque de algún rubro” y sirva para cubrir sus necesidades, ya que actualmente no hay medicamentos.

Por su parte, **Gustavo Dávila**, de la Alianza Nacional por la Salud (ANS), ha resaltado que los pedidos de las asociaciones de pacientes se van concretando. “Nos da gusto que hace tres meses nos reunimos y ahora esto ya se va cristalizando. No perdamos la esperanza, esperamos que las buenas noticias se vayan cumpliendo... **Es un logro”**.

## ¿Cómo se realiza el autoregistro?

Ingresar a [enfermedadesraras.msp.gob.ec](https://enfermedadesraras.msp.gob.ec). Cree el usuario con un correo válido y de uso exclusivo de quien ingresa la información (en el caso de menores de edad debe ingresar datos informativos del representante legal). La contraseña debe tener 6 caracteres e incluir mayúsculas, minúsculas y números; acepte las condiciones y políticas de uso que solicita el sistema.

Bernardo Castañeda, coordinador general de la Federación Ecuatoriana de Enfermedades Raras y Poco Frecuentes, es padre de un joven de 18 años con una enfermedad autoinmune, es decir, no se ha identificado su patología (presunción de diagnóstico), comentó que *“este registro es un granito de arena, ya que, si hay información, hay diagnóstico y médicos y, por ende, tratamientos para nuestros seres queridos. Apoyamos estas gestiones”*.

Por su parte, Diego Jimbo, representante de Familias Unidas Por los Enfermos de Cáncer (Fupec), destacó el trabajo de la cartera de Estado. *“Felicitaciones ministro, conozco su capacidad; felicitaciones porque estamos viendo resultados. Trabajemos en equipo”*.

Erika Almeida, coordinadora de LAPA Ecuador, mencionó *“gracias, muchísimas gracias, por un registro que va a iniciar como un referente y será punto de partida para garantizar los derechos. Se genera una política pública desde y para las personas que lo necesitan. El concepto es claro: referenciarlos, identificarlos y visibilizarlos”*.

### ¿Cómo se realiza el autoregistro?

- Ingrese a [enfermedadesraras.msp.gob.ec](http://enfermedadesraras.msp.gob.ec)
- Busque el banner de Registro RUER e ingrese
- Cree el usuario con un correo válido y de uso exclusivo de quien ingresa la información.
- La contraseña debe tener 6 caracteres e incluir mayúsculas, minúsculas y números.
- Acepte las condiciones y políticas de uso que solicita el sistema.
- En el Registro Único de Enfermedades Raras (RUER), vaya a la pestaña superior izquierda Crear Registro.
- A partir de este momento puede ingresar la siguiente información:

Establecimiento de salud al que pertenece el paciente.

Institución del Sistema Nacional de Salud.

Unicódigo del establecimiento de salud.

En todos los casos puede seleccionar la información.

De inmediato podrá ingresar la información del paciente: Datos como nombre y apellidos, tipo y número de identificación. Número de teléfono, correo electrónico, fecha y lugar de nacimiento, identidad de género, auto identificación étnica, nacionalidad, provincia, cantón y barrio.

**En el caso de menores de edad debe ingresar datos informativos del representante legal. En el registro también se ingresará el historial médico, datos del profesional de salud que lo atiende y podrá incluir más de un diagnóstico.**



Jose Ruales, Ministro de Salud de Ecuador

**El registro es el primer paso para la atención integral a las personas que viven con enfermedades raras**, explicó el ministro de Salud Pública, José Ruales el jueves 20 de octubre.

Una **primera fase** del proyecto se extenderá hasta enero próximo y en ese periodo quienes padezcan este tipo de males pueden llenar el registro con la ayuda de las asociaciones de pacientes (autoregistro). Una **segunda fase**, que arrancará en enero, se completará por medio del sistema hospitalario.



## Síndrome de X Frágil

El Síndrome de X Frágil (Síndrome de Martin-Bell) constituye un trastorno genético y hereditario **vinculado al cromosoma X**. Se les llama **personas afectadas** a las que padecen este síndrome y **personas portadoras** a las que pueden transmitirlo (aunque no tengan ningún síntoma). En ambos casos lo presentan tanto hombres como mujeres (con mayor frecuencia en hombres 1:4000); y es la primera causa de **discapacidad intelectual hereditaria**.

Su origen se puede explicar por la **mutación de un gen**, el FMR-1, **ubicado en el cromosoma X** (que determina el sexo de una persona). Este gen se encarga de producir una proteína, la **FMRP**, que evita la discapacidad intelectual e influye también en la formación del tejido conectivo; el cual está localizado básicamente en las articulaciones, los tendones y ligamentos, las paredes de los vasos sanguíneos, la córnea, el cerebro (las meninges), entre otros.

En el momento que el gen muta, se **inactiva** y, por lo tanto, **disminuye la producción de la proteína FMRP**. Entonces, dependiendo de la cantidad de proteína que el organismo puede producir, se genera un conjunto de malformaciones o déficits, incluida la discapacidad intelectual, en mayor o menor grado. **(1)**

Muchos de los síntomas del síndrome X frágil son **muy similares a otras condiciones** (Autismo o TDAH), así que es necesario hacer **pruebas genéticas** (análisis de sangre con técnicas especializadas de biología molecular); para **identificar los cambios en el gen FMR1**. Por eso, es muy importante consultar un **especialista en genética** para evaluar a la persona afectada y su pronóstico. **(2)**

Las mujeres embarazadas que presentan mutaciones en el gen FMR1 podrían transmitir la enfermedad a sus hijos. Una prueba de detección prenatal (amniocentesis o muestra de las vellosidades coriónicas) permite detectar el gen con mutación en el feto. Esta información es vital para ayudar a las familias y a los profesionales de la salud a estar preparados para realizar intervenciones tempranas. **(3)**



Psic. Raquel Josefina Núñez González / FUNSALUZ  
[@raquel.nunez.100](mailto:raquel.nunez.100) / [nunezraquel749@yahoo.com](mailto:nunezraquel749@yahoo.com)

Sin embargo, se debe destacar que este tipo de diagnóstico es **poco habitual** ya que conlleva **riesgos tanto para la madre como para el niño**. Entonces, la **mayoría de los diagnósticos del Síndrome de X-Frágil se realizan durante la primera infancia**.

Existen algunos rasgos comunes que se observan en las personas afectadas por este síndrome: **Déficit de Atención, hipersensibilidad a los estímulos sensoriales, hiperactividad, Ecolalia, falta de contacto visual, Ansiedad Social, agresividad, Estereotipias (aleteo y mordeduras de las manos), Discapacidad Intelectual, déficit en el lenguaje, cara alargada, Macrocefalia, orejas prominentes, mandíbula muy destacada, Macroorquidismo (testículos excesivamente agrandados), pies planos, hipermovilidad de las articulaciones (hiperlaxitud), Estrabismo, Otitis a repetición, problemas gastrointestinales, Obesidad y convulsiones.** **(4)**

Hasta el momento, **no existe una cura** para el SXF, el tratamiento se centra en controlar los síntomas asociados. Actualmente, las investigaciones tienen por objetivo **desarrollar tratamientos** eficaces para los distintos **problemas psiquiátricos y cognitivos** que sufren las personas afectadas. La **sertralina** es un medicamento de primera línea para el manejo de la depresión y la ansiedad. Fue estudiado por su potencial beneficio en el lenguaje; sin embargo, ha demostrado mejores resultados en las habilidades perceptuales motoras, visuales y participación social en el SXF. **(4)**

Existen otros fármacos que pueden ayudar a controlar las características psiquiátricas más comunes del SXF. Entre estos se encuentran los estimulantes (**metilfenidato o anfetaminas**) y **atomoxetina**, que ayudan a mejorar los **síntomas de atención e hiperactividad**, generalmente, en niños mayores de cinco años. También se usan la **guanfacina o clonidina** antes de los cinco años para este propósito. La **clonidina** es especialmente útil para el tratamiento de los trastornos del sueño, si no hay una buena respuesta con la **melatonina**. Para el manejo de la agresividad o los desórdenes del estado de ánimo, los antipsicóticos (**risperidona o aripiprazol**) son apropiados, pero pueden causar aumento de peso como efecto adverso. (4)

Siempre es preferible que el diagnóstico y, por lo tanto, el inicio del tratamiento multidisciplinario, se produzca en la **primera infancia**. Contando con **suficiente apoyo**, la persona con SXF **podrá alcanzar altos grados de autonomía** en su trabajo, en sus actividades recreativas o el uso del transporte público; y será capaz de llevar una **vida feliz** y relativamente **independiente**.

Para ello se requiere de una **adecuada coordinación entre la familia, la escuela y los distintos especialistas** para que la persona afectada pueda recibir lo más pronto posible un programa específico individualizado y multidisciplinario. Es decir, que sea **tratada desde varios puntos de vista**, y se intenten aminorar sus dificultades en las distintas áreas de su desarrollo evolutivo. De esta forma, recibirá atención integral: psicológica, estimulación del lenguaje, terapia sensorial y psicomotriz, orientación pedagógica, entre otros. (1)

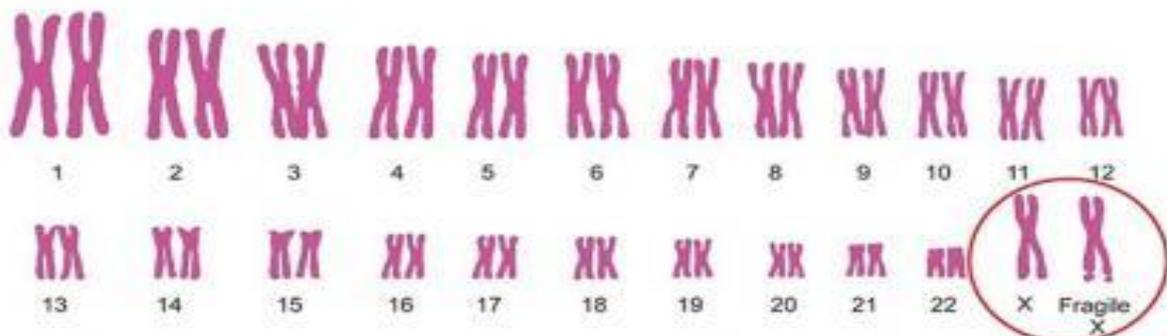
**REFERENCIAS**

- (1) <https://www.xfragil.net/x-fragil/>
- (2) <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11879/sindrome-x-fragil>
- (3) <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/fragilex/informacion/diagnostica>
- (4) [https://www.researchgate.net/publication/338908034\\_Sindrome\\_X\\_fragil\\_presentacion\\_clinica\\_patologia\\_y\\_tratamiento](https://www.researchgate.net/publication/338908034_Sindrome_X_fragil_presentacion_clinica_patologia_y_tratamiento)

El Síndrome X frágil es la **forma más común de discapacidad intelectual hereditaria**. La enfermedad es causada por un gen específico. Normalmente, el gen produce una proteína necesaria para el desarrollo cerebral. Pero un defecto en este gen hace que una persona produzca poco o nada de dicha proteína. Esto resulta en el síntoma de X frágil.

Una prueba genética puede diagnosticar el síndrome. El X frágil no tiene cura. Es posible tratar algunos síntomas con terapia educativa, de la conducta o física y medicinas. Obtener tratamiento temprano puede ser útil.

Fragile X syndrome



**ECUADOR**

## **En Jaramijó hay 2 de los 100 pacientes con enanismo primordial que existen en el mundo, la historia de estos dos hermanos te conmoverá**

Fuente: <https://www.eldiario.ec> / AGOSTO 2021

Dos hermanitos que viven en el cantón Jaramijó de la provincia Manabí nacieron con **enanismo primordial**. Se trata de una enfermedad calificada como rara y huérfana, porque no tiene cura ni tratamiento.

Yaritzza mide 70 centímetros y tiene 12 años. Dixon alcanza los 50 centímetros y cumplió 10. Estos pequeños fueron diagnosticados con enanismo primordial, cuando su madre, Alexandra Mero, angustiada por su lento crecimiento, acudió al médico.

Los niños deben estar permanentemente en rehabilitación física, ya que, debido a la enfermedad, sus extremidades superiores e inferiores se encogen y tienden a doblarse.

La historia de Dixon es diferente a la de su hermana. Desde su nacimiento no ha podido caminar. Apenas se puede sentar y, tal como explicó Alexandra, él no ha podido recibir su tratamiento continuo y esto ha afectado su condición. Para ellos no hay tratamientos. Sus casos son únicos y se consideran enfermedades huérfanas porque sólo afectan a un pequeño número de personas.



# Describen el mecanismo patogénico de la lipodistrofia generalizada adquirida

Fuente: <https://www.ciberer.es> / SETIEMBRE 2022

Investigadores de la U754 CIBERER que lidera María Teresa Caballero en el Hospital La Paz-IdiPAZ han descrito el mecanismo patogénico por el que los autoanticuerpos dirigidos contra la proteína Perilipina-1 (PLIN1) causan la lipodistrofia generalizada adquirida. Además, han validado la utilidad de estos autoanticuerpos como marcador para el diagnóstico y el pronóstico de esta enfermedad.

Las causas de esta patología eran en gran medida desconocidas y su diagnóstico estaba limitado al no existir marcadores bioquímicos diagnósticos ni pronósticos que permitieran predecir su desarrollo y gravedad. Estudios previos de este grupo de investigación habían demostrado que estos anticuerpos afectaban al normal funcionamiento de los adipocitos.

El nuevo trabajo, publicado en la revista Diabetes, ha permitido describir cómo los anticuerpos son capaces de introducirse en el adipocito, bloqueando un sitio relevante en PLIN1 para la regulación de la lipólisis (degradación de los lípidos).

Los investigadores han logrado reclutar un total de 40 pacientes con la enfermedad, lo que supone una de las mayores cohortes publicadas hasta el momento.

Esta investigación ha sido coordinada por Margarita López Trascasa, anterior jefa de grupo de la U754 CIBERER, y Fernando Corvillo, contratado del CIBERER en este mismo equipo. Este trabajo ha contado con la participación de grupos clínicos de relevancia mundial en el ámbito de las lipodistrofias, como el grupo del doctor David Araújo Vilar (Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela), el grupo de la doctora Rebecca Brown (NIH) y el grupo del doctor Ferruccio Santini (Hospital Universitario de Pisa, Italia).



La línea de investigación en lipodistrofias de la U754 CIBERER se enmarca en el convenio de colaboración entre CIBERER y la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP). Esta última organización de afectados es la que aporta los fondos para la actividad científica.

La lipodistrofia generalizada adquirida, también conocida como síndrome de Lawrence, se caracteriza por la pérdida de tejido adiposo durante la niñez o la adolescencia, que afecta casi a la totalidad del cuerpo, precedida o seguida por manifestaciones autoinmunes en otros órganos. Se trata de un síndrome con graves trastornos metabólicos que conlleva un aumento del riesgo cardiovascular. Los afectados por esta enfermedad también suelen padecer hipertrigliceridemia grave o la esteatosis hepática. Es más común en mujeres que en hombres con una proporción de 3 a 1.

## Referencia del artículo:

Fernando Corvillo, Brent S. Abel, Alberto López-Lera, Giovanni Ceccarini, Silvia Magno, Ferruccio Santini, David Araújo-Vilar, Rebecca J. Brown, Pilar Nozal, Margarita López-Trascasa; Characterization and Clinical Association of Autoantibodies Against Perilipin 1 in Patients with Acquired Generalized Lipodystrophy. Diabetes 2022; db211086.

<https://doi.org/10.2337/db21-1086>

## Isabel Motero asume la dirección general de la Federación Española de Enfermedades Raras

Ha sido nombrada por la Junta Directiva que preside Juan Carrión y **encabezará una organización conformada por 402 entidades de enfermedades poco frecuentes y un equipo profesional de más de 40 personas.**

La nueva gerencia tiene como prioridad **promover la cercanía con el tejido asociativo, liderar la renovación de los sistemas de atención de la organización y adecuar la estrategia de la organización a la realidad territorial.**

**Isabel Motero, tiene una amplia trayectoria en el tercer sector y en el campo de las enfermedades poco frecuentes con más de 15 años de experiencia** y habiendo coordinado acciones y proyectos estratégicos para el fortalecimiento del tejido asociativo.

**Isabel Motero ha sido nombrada directora de la Federación Española de Enfermedades Raras.** Así lo ha decidido la Junta Directiva de la entidad presidida por Juan Carrión, siendo una apuesta estratégica que viene de la mano de nuevos retos decisivos para la entidad.

Isabel Motero, tiene una **amplia trayectoria en el tercer sector y en el campo de las enfermedades poco frecuentes.** Forma parte de la organización desde hace más de 15 años y durante su larga andadura profesional ha ejercido puestos de responsabilidad, coordinando equipos de trabajo y contribuyendo a la generación de proyectos estratégicos para el fortalecimiento del tejido asociativo.

En concreto, gracias a su experiencia, **“la nueva gerencia tendrá como prioridad promover la cohesión entre las 402 entidades que conforman la organización,** implementado nuevas fórmulas participativas y mejorando nuestros canales de información incrementar la cercanía con sus públicos y usuarios. Asimismo, de la mano de la Junta Directiva y del equipo profesional, tendrá el reto de adecuar la estrategia de la organización a la realidad territorial promoviendo un abordaje más individualizado de las necesidades detectadas”, informa Juan Carrión, presidente de FEDER y su Fundación.



Además, **Carrión ha querido agradecer públicamente el trabajo realizado a Alba Ancochea,** anterior directora de la entidad “por su esfuerzo y dedicación que han hecho posible que hoy FEDER sea una entidad madura con más de 20 años de trayectoria y que se ha posicionado como un agente con capacidad legítima de influencia las políticas que nos afectan”.

**Apasionada de su trabajo y con amplia experiencia del colectivo**

Psicóloga de profesión, **Motero está especializada en el ámbito de la salud, la mediación y la transformación hacia sistemas de valor, por la Universidad de Sevilla y la Deusto Business School Health.**

Forma parte de la organización desde el año 2006, trabajando físicamente en el centro de trabajo de Andalucía. Isabel Motero ha sido promotora y codirectora del I Máster de **Intervención Psicológica integral en enfermedades poco frecuentes, una formación pionera en nuestro país y a nivel europeo** implementada en la Universidad de Sevilla.

## La actividad de FEDER en País Vasco retoma la presencialidad con el taller 'Gestión de emociones en familia'

FEDER organizó en País Vasco un taller para gestionar las emociones en familia. El **miércoles 26 de octubre, de 17:00 a 19:00**, FEDER llevó a cabo el taller **“Gestión de emociones en familia”** en Bilbao, País Vasco. La organización desarrolló esta iniciativa con el objetivo de **brindar estrategias a los padres y madres y aprender entre todos a manejar las emociones propias y también las de los más pequeños.**

La familia es la primera escuela para el aprendizaje de estas competencias emocionales, que debe iniciarse desde la infancia, y la formación resulta esencial, para avanzar en este proceso. Todos tenemos emociones que apenas consideramos y debemos reconocer y gestionar, lo que no es tarea de un día sino que requiere: **esfuerzo, dedicación e incluso ilusión** a lo largo de toda la vida.

El taller contó con una metodología activa y participativa, centrada en actividades, ejemplos y dinámicas que posibilitan tiempos de reflexión, expresión y aprendizaje personal y familiar. La gestión de emociones en familia ayudará a **tomar mejores decisiones** en el futuro, a controlar los impulsos, a considerar las consecuencias de los actos y a tener en cuenta a los interlocutores.

26 de octubre,  
de 17:00 a 19:00.  
Bilbao, País Vasco.

**feder**  
FEDERACION IBEROAMERICANA DE ENFERMEDADES RARAS

**Gestión de  
emociones  
en familia**



[www.antonioarmas.com](http://www.antonioarmas.com)

Todos los PODCASTS

[www.antonioarmas.com](http://www.antonioarmas.com)

Todos los PODCASTS

# Plataforma de comunicación de Antonio G. Armas

Programa Nº 355

Martes 25/10/22

19-20 H

® Sábado 29/10/22

21-22 H



[www.radiolibertad.es](http://www.radiolibertad.es)

Escucharlo aquí  
en directo

Programa Nº 178

Sábado 29/10/22

20-21 H

® Domingo 30/10/22

19-20 H

Monográfico de HelpRare  
Respondiendo de manera  
personalizada a las necesidades  
de los pacientes con  
enfermedades raras



Dra. Luisa Botella



CRISPR - Cas como sistema  
inmune bacteriano  
D. David Mayo Muñoz ( Nueva Zelanda )



Información

XI Congreso mundial de Cornelia de Lange  
8-12 noviembre ( Bogotá, Colombia )



**Por primera vez Colombia tendrá a los expertos en una rara enfermedad de la cual hay pacientes diagnosticados: Cornelia de Lange.**



**CdLS**  
COLOMBIA

**CORNELIA  
DE LANGE**  
SÍNDROME



**XI Congreso  
Mundial**  
BOGOTÁ, COLOMBIA  
NOVIEMBRE 8 AL 12 DE 2022

*¡ Porque cada vida tiene un propósito !*

*Salones exclusivos para*

- Profesionales de la salud**
- Pacientes y sus familias**

[www.congresomundialcdls.org](http://www.congresomundialcdls.org)



SECRETARÍA DE  
SALUD

BOGOTÁ

ENHU  
Centro Nacional de Enfermedades Huérfanas

ACOPEL  
Asociación Colombiana de Expertos en Enfermedades de Orfanización

FECOER  
Federación Colombiana de Enfermedades de Orfanización

Le hacemos  
la cordial invitación a

## Simposio



**Acercándonos**  
al conocimiento de las  
**Enfermedades**  
**Huérfanas**



**27**  
Octubre

Hora

**7:30 - 4:30**  
a.m. p.m.

Lugar

**Auditorio principal**  
secretaria de salud de Bogotá  
Cra. 32 #12 - 81 Bogotá

# III Encuentro Internacional Cultural del Cuidado en Salud

“Cuidado de la salud en la diversidad y la diferencia”



**VIERNES**  
**07 DE OCTUBRE**



**HORARIO**  
07:30 a.m. a 12:00 m.



**PRESENCIAL Y VIRTUAL**  
Auxiliar Aula Máxima



## PONENTES



**Erlinda Holmos Flores**

Universidad Nacional  
Autónoma de Chota,  
Peru.



**Juan Carrión Tudela**

Presidente de la  
Federación Española  
de Enfermedades  
Raras – FEDER.



**Celia Díez de los Ríos  
de la Sierra**

Doctoranda Universidad  
de Barcelona, España.



**Julieta Moreno Molina**

Consultora en Bioética  
Ministerio de salud y la  
protección social,  
Colombia.



ALCALDÍA DE  
SANTIAGO DE CALI  
SECRETARÍA DE SALUD PÚBLICA

Página 17



VIGILADA  
MINEDICACIÓN

# TRATAMIENTOS ENZIMÁTICOS QUE MEJORAN LA VIDA

6 Octubre  
5:00PM  zoom



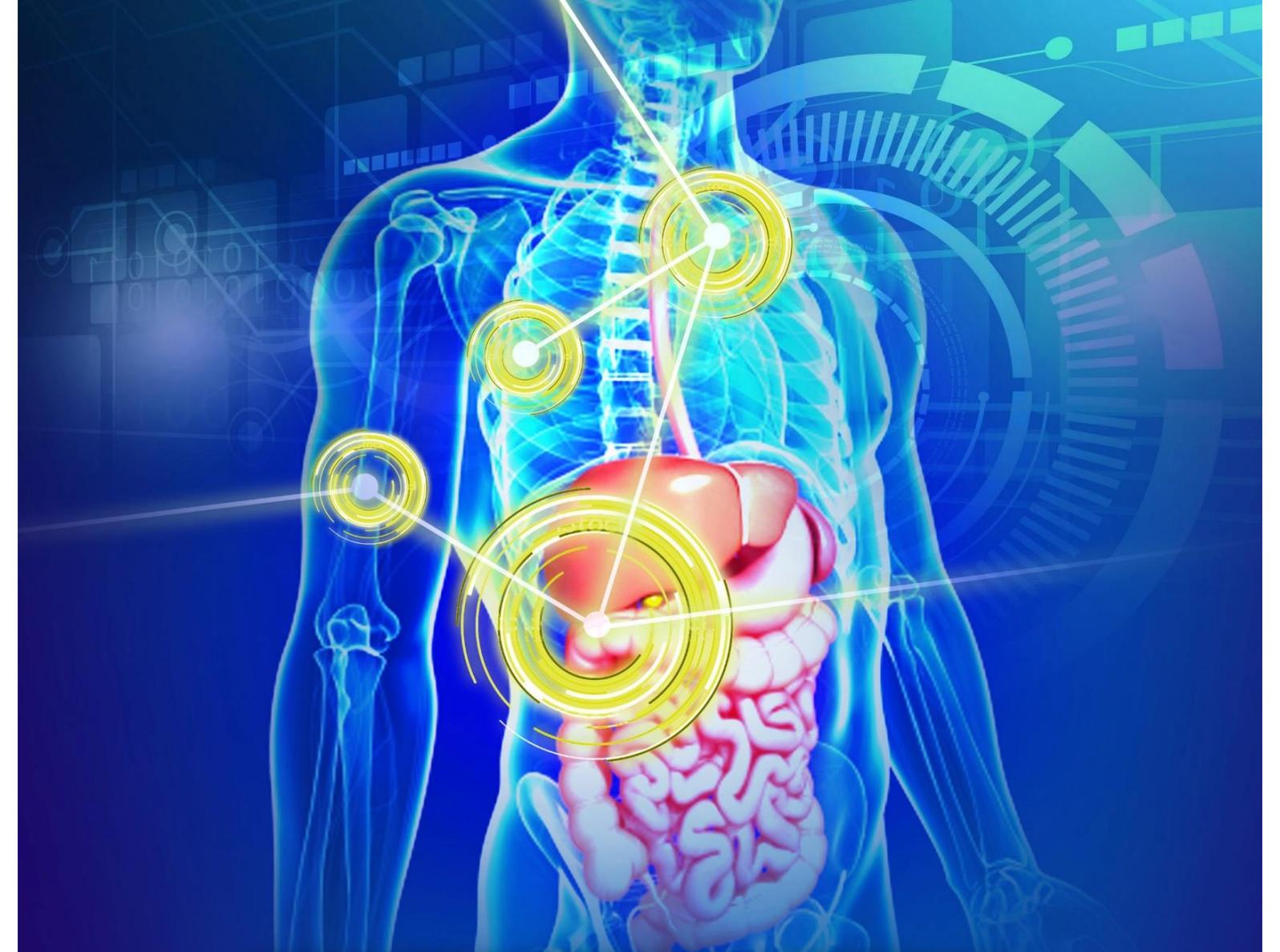
## Dra. Natalia Garcia Restrepo

Médica de la Universidad de Caldas, Magistrada del Tribunal de Ética Médica de Caldas, Especialista en **Genética Médica** y Bioética de la Pontificia Universidad Javeriana y Profesora de la Universidad de Caldas y Universidad de Manizales.



Miembro





**XXIV CONGRESO NACIONAL**  
DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE  
ENFERMOS Y FAMILIARES  
DE LA ENFERMEDAD DE  
**GAUCHER**  
**22 DE OCTUBRE DE 2022**  
CENTRO **CREER** DE BURGOS



Asociación Española  
de Enfermos y Familiares  
de la **ENFERMEDAD**  
de **GAUCHER**



---

# EXPERIENCIA Y PUESTA AL DÍA EN EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

---

21 y 22 de octubre 2022  
(formato online)

Comité organizador

Corporació  
Parc Taulí



Prader-Willi  
Catalunya



Patrocinador





Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras

