



IMPACTO NEUROLOGICOS EN LAS ENFERMEDADES RARAS

**EUGENIA ESPINOSA G
PROFESOR TITULAR UNIVERSIDAD
MILITAR NUEVA GRANADA
JEFE POSGRADO NEUROLOGIA
PEDIATRICA
HOSPITAL MILITAR CENTRAL
INSTITUTO DE ORTOPEDIA INFANTIL
ROOSELVET**



ENFERMEDADES RARAS

- En las últimas semanas la prensa y medios de comunicación han informado en forma extensiva sobre la situación de la salud en Colombia.
- Todos opinan sobre la reforma de la ley 100... hemos retrocedido... no creo...
- Pero hace falta mucho por cambiar... ustedes lo saben mejor que nosotros



ENFERMEDADES RARAS

- PORQUE EN NEUROLOGIA
- La mayoría comprometen el cerebro y causan diferentes manifestaciones clinicas como:
 - ✓ Epilepsia
 - ✓ Retardo mental
 - ✓ Parálisis cerebral
 - ✓ Deficiencias sensoriales: Sordociegos
 - ✓ Compromiso de diferentes órganos de la economía corporal.
- Hereditarias



IMPACTO NEUROLOGICO ENFERMEDADES RARAS

- HISTORIA EN COLOMBIA.....



ENFERMEDAD	NUMERO
ENFERMEDADES DEPÓSITO DE GLUCÓGENO - Enf . Pompe - Enf. Von Gierke - Déficit fosforilasa hepática	5 1 3 1
ACIDURIAS ORGÀNICAS - Aciduria metilmalònica - Aciduria glutàrica tipo I	3 2 1
ENFERMEDADES DEPÓSITO LISOSOMAL - MPS Marotaux –Lamy Hurler Hunter Morquio Pendiente tipificar - Enf. Gaucher	8 7 1 1 2 2 1 1
MIOPATÌAS METABÒLICAS	2



ENFERMEDADES MITOCONDRIALES <ul style="list-style-type: none">- Leigh- MERFF (en estudio)	6 5 1
ENFERMEDADES CICLO DE LA UREA <ul style="list-style-type: none">- Déficit de OTC- Hiperamonemia transitoria- Hiperamonemia en estudio	4 1 1 2
AMINOACIDURIAS <ul style="list-style-type: none">- Fenilcetonuria	1 1



ENFERMEDADES SUSTANCIA BLANCA	10
-Enf. Refsum	1
-Adrenoleucodistrofia	3
-Leucodistrofia metacromatica	1
-Leucoencefalopatìa megalencefàlica	1
con quistes subcorticales	3
-Enf. Alexander	
-Enf. Pellizaus Merzbacher	
EPILEPSIAS MIOCLÒNICAS PROGRESIVAS	4
-Enf. Lafora	1
-Unverrich Lundborg	1
-En estudio	2
ENFERMEDADES METABOLISMO DE PURINAS	1
-Enf. Lesch Nyhan	1
NEUROLIPIDOSIS	3
-GM1	1
-GM2	1
-Enf. Nieman Pick	1

Total: 47 pacientes (IOIR- HMC) Junio



ENFERMEDADES RARAS

- Impacto Neurológico:
 - ✓ 50% se manifiestan en la infancia.
 - ✓ 50% se manifiestan en la vida adulta.



IMPACTO NEUROLOGICO

- ASPECTOS DE DIFICIL INTERPRETACION
- HALLAZGOS:
 - NUEVO
 - ANTIGUO
 - PROGRESIVO
 - CAMBIANTE



ASESORIA GENETICA

- **Patologías unigenicas**
- **Multifactoriales**
- **Cromosomopatías**
- **Identificación de portadores**
- **Diagnóstico prenatal por edad materna**
- **Consanguinidad**
- **Exposición a teratógenos**
- **Infertilidad o aborto recurrente**



ALGUNAS CONSIDERACIONES

- **Médico:** estas patologías graves, a menudo ponen en riesgo la vida de los enfermos y han sido poco estudiadas.
- Al ser poco conocidas, su diagnóstico es tardío, o inexistente y los tratamientos ausentes en la mayoría de los casos.



ALGUNAS CONSIDERACIONES

- **Social:** mal conocidas por los médicos, la toma de decisiones por los sistemas de salud son inadecuados.
- La ausencia de un tratamiento efectivo se debe a la escasez de investigación y ausencia de rentabilidad comercial de medicamentos destinados a un pequeño número de pacientes



ENFERMEDADES RARAS

Estas enfermedades presentan como características:

- Enfermedades graves, crónicas, degenerativas y ponen en riesgo la vida.
- Invalidantes, con una calidad de vida disminuída y pérdida de autonomía.
- El nivel de dolor y sufrimiento de la persona y su familia es alto.
- No existe tratamiento, pero los síntomas pueden ser tratados para mejorar calidad y expectativas de vida.



POR LA BAJA INCIDENCIA...

- ✓ Desconocimiento del origen de la enfermedad, y desorientación en el momento del diagnóstico.
- ✓ Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- ✓ Desinformación sobre cuidados, complicaciones, tratamientos y ayudas técnicas.
- ✓ Aislamiento y falta de contacto con personas afectadas.
- ✓ Desinformación sobre especialistas o centros médicos
- ✓ Falta de protocolos.
- ✓ Falta de ayudas económica
- ✓ Falta de medicamentos específicos para tratarlas



ENFERMEDADES RARAS

- Ignoradas por médicos, solamente aquellas enfermedades raras que han atraído la atención pública se benefician de una política de investigación sanitaria y/o cobertura sanitaria.
- Ha sido posible por la postura de las asociaciones de pacientes o grupos de profesionales.
- El progreso conseguido para ciertas enfermedades permite a los enfermos vivir mejor y más tiempo y, como resultado, una mayor y creciente concientización social

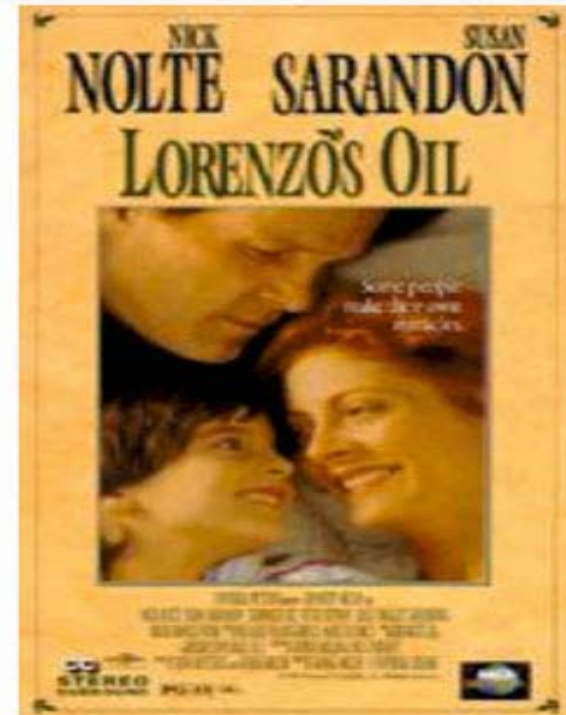


ADRENOLEUCODISTROFIA

Click the "X" in the upper right hand corner of this window to return



Hugo Moser



Please do not copy or reproduce this picture in any way.



ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

- No son problemas comunes
- deben ser diagnosticados y tratados rápidamente



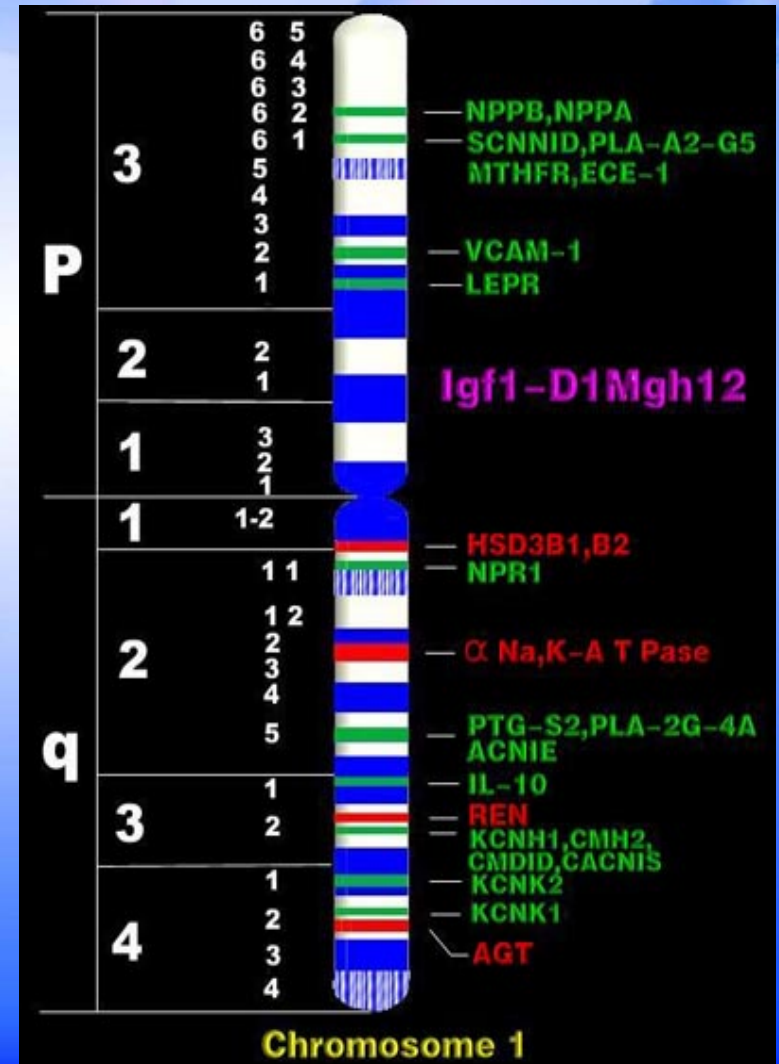
ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

- ✓ Clave del éxito en el futuro neurológico
- ✓ No se puede esperar.
- ✓ Manejo oportuno.
- ✓ Disminución de morbimortalidad.



RETARDO MENTAL

- Es importante la causa del diagnóstico
- Genético y asesoría a la familia.





ENFERMEDADES RARAS

- Como un programa de televisión Bailando por un sueño
- Algunos con gesto irónico comentaban que era el sueño de las EPS.....



OJALA.....

