



Conoce más sobre las **Enfermedades** Huérfanas/raras



RED TÉCNICA DE TRABAJO
POR LAS ENFERMEDADES
HUÉRFANAS DE ANTIOQUIA



GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL





INDICE

ANGIOEDEMA HEREDITARIO	4
ARTRITIS JUVENIL IDIOPÁTICA	5
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII	7
DISTONÍA NO ESPECIFICADA	9
DISTROFIA MUSCULAR	11
ENFERMEDAD DE CROHN	12
ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND	13
EPIDERMÓLISIS BULLOSA	14
ESCLEROSIS MÚLTIPLE	15
GLUCOGENOSIS HEPÁTICA	17
HIPERTENSIÓN PULMONAR	18
PORFIRIA	19
REUMATISMO PSORIÁSICO	20
SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRE	22



ANGIOEDEMA HEREDITARIO

¿QUÉ ES?

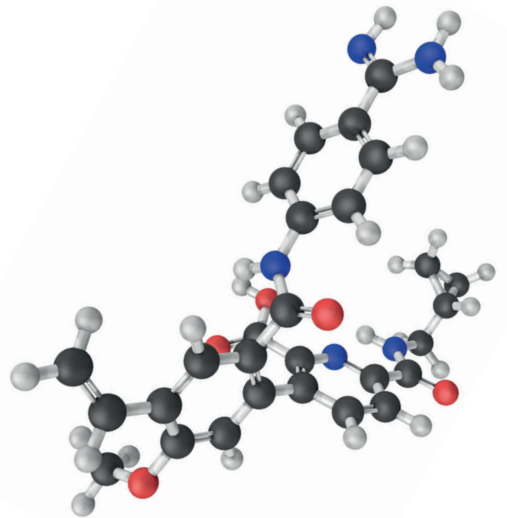
El **angioedema hereditario (AEH)** es causado por un bajo nivel o **funcionamiento inadecuado de una proteína llamada inhibidor de C1**. Este afecta los vasos sanguíneos.

Un episodio de AEH puede ocasionar la hinchazón rápida de las manos, los pies, las extremidades, la cara, el tracto intestinal, la laringe o la tráquea.

Los ataques pueden ser precipitados por:

Traumatismo leve (p.ej., arreglo dental, perforación de la lengua), enfermedad viral, exposición al frío, embarazo, ingestión de ciertos alimentos, el angioedema puede agravarse por el estrés emocional.

El **pronóstico** es bueno para los pacientes que han sido diagnosticados y que tienen acceso a un tratamiento adecuado en caso de edema de oído-nariz-garganta. Su morbilidad significativa puede estar asociada a una afectación digestiva, lo que puede conllevar dolor y reposo en cama durante al menos tres días tras el episodio.



“

En Antioquia, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio
89 pacientes

”





ARTRITIS JUVENIL IDIOPÁTICA

¿QUÉ ES?

La artritis idiopática juvenil (AIJ) Es un término que se utiliza para describir un grupo de trastornos en niños, el cual abarca la artritis. Se trata de **enfermedades prolongadas (crónicas) que causan dolor e inflamación articular**

La causa de la AIJ se desconoce. Se piensa que es una enfermedad autoinmunitaria. Esto significa que el cuerpo ataca y destruye por error el tejido corporal sano.

La artritis idiopática juvenil generalmente ocurre antes de los 16 años. Los síntomas pueden empezar incluso desde los 6 meses de edad.



— “



*En Antioquia, hasta el
reporte de 2021
existen en el territorio
290 pacientes*

”

La Liga Internacional de Asociaciones de Reumatología ha propuesto la siguiente forma de agrupación para este tipo de artritis infantil:

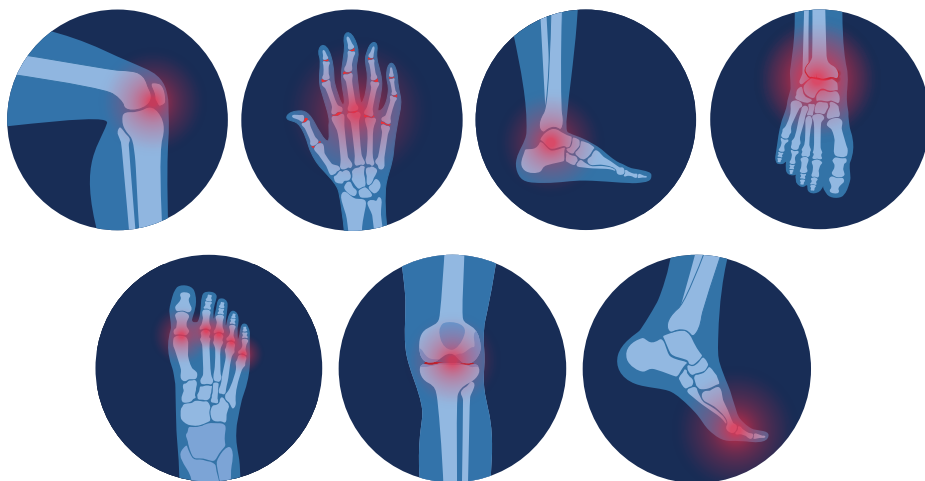
AIJ sistémica inicial: Implica dolor o inflamación articular, fiebres y erupciones cutáneas. Este es el tipo menos común, pero puede ser el más severo. Aparece diferente a los otros tipos de AIJ y similar a la enfermedad de Still inicial en adultos.

Poliartritis: Involucra muchas articulaciones. Esta forma, puede convertirse en artritis reumatoidea. Puede comprometer 5 o más articulaciones grandes y pequeñas de las piernas y los brazos, al igual que la articulación de la mandíbula y el cuello.

Oligoartritis: Compromete de 1 a 4 articulaciones, por lo regular, las muñecas o las rodillas. También afecta los ojos.

Artritis relacionada con entesitis: Se asemeja a la espondiloartritis en adultos y a menudo compromete la articulación sacroilíaca

Artritis psoriásica: Se diagnostica en niños que tienen artritis y psoriasis o enfermedades de las uñas, o bien han tenido algún familiar cercano con psoriasis.



La artritis juvenil puede ser difícil de diagnosticar. Su médico puede realizar un examen físico, pruebas de laboratorio y radiografías. Un equipo médico por lo general la trata. **Medicamentos y la terapia física pueden ayudar a mantener la circulación y reducir la hinchazón y el dolor. También pueden ayudar a prevenir y tratar las complicaciones.**



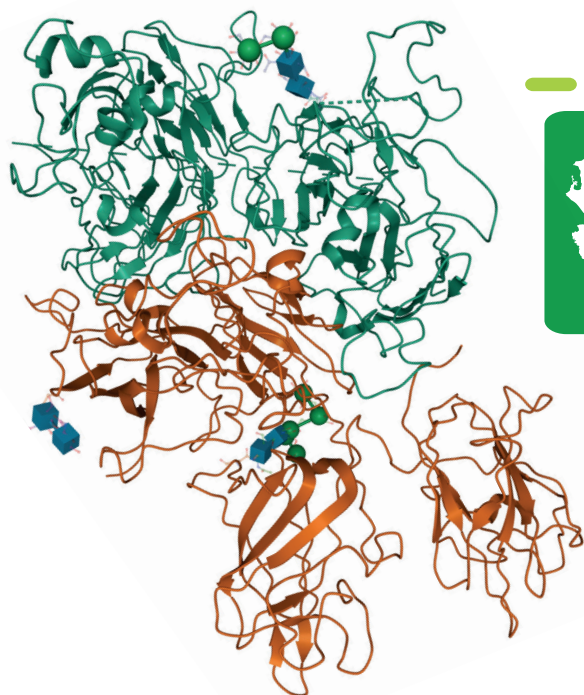
DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII

¿QUÉ ES?

Es un trastorno hemorrágico hereditario causado por una falta del factor de coagulación sanguínea VIII.

La **deficiencia del factor VIII** causa una condición hereditaria, hemorrágica, conocida como hemofilia A

La **hemofilia A** ocurre en aproximadamente 1 de cada 4.000 a 5.000 nacimientos de varones vivos.



“

*En Antioquia, hasta el
reporte de 2021
existen en el territorio
227 pacientes*

”

SÍNTOMAS

- Hemorragias nasales.
- Moretones habituales.
- Sangre en la orina.
- Articulaciones inflamadas y con dolor.
- Sangrado excesivo en las heridas, extracciones dentales, etc

TRATAMIENTO

Orientado a fomentar la salud física, psicosocial, mejorar su calidad de vida y reducir la morbilidad y mortalidad; se realiza reposición del factor faltante, ya sea profilácticamente (lo cual es preferible)





DISTONÍA NO ESPECIFICADA

¿QUÉ ES?

Es un trastorno del movimiento que causa **contracciones involuntarias de los músculos**. Estas contracciones resultan en torsiones y movimientos repetitivos. Algunas veces son dolorosas. La distonía puede afectar solamente un músculo, un grupo de músculos o todos los músculos.

No hay cura para la distonía, pero los medicamentos y la terapia pueden mejorar los síntomas. A veces se lleva a cabo una cirugía para desactivar o regular los nervios o determinadas regiones del cerebro en las personas con distonía grave.

Partes del cuerpo que se ven más afectadas:

- Cuello (distonía cervical)
- Párpados.
- Mandíbula o lengua
- Laringe
- Cuerdas vocales
- Mano y antebrazo.

“



En Antioquia, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio
165 pacientes

”

SÍNTOMAS

- Comienzan en una sola zona, como las piernas, el cuello o los brazos. La distonía focal comienza después de los 21 años.
- Ocurren durante una acción específica, como escribir a mano.
- Empeoran con el estrés, la fatiga o la ansiedad. Son más notorios con el paso del tiempo.

Puede ser un síntoma de otra enfermedad o afección:

- Enfermedad de parkinson
- Enfermedad de huntington
- Enfermedad de wilson
- Lesión cerebral traumática
- Lesión durante el parto
- Accidente cerebrovascular
- Tumor cerebral o determinados trastornos que se manifiestan en algunas personas con cáncer (síndromes paraneoplásicos)
- Falta de oxígeno o intoxicación con monóxido de carbono infecciones, como la tuberculosis o la encefalitis reacciones a determinados medicamentos o envenenamiento por metales pesados.





¿QUÉ ES?

DISTROFIA MUSCULAR

Es un grupo de más de 30 enfermedades hereditarias que causan debilidad muscular y pérdida de la masa muscular. Algunos tipos de distrofias aparecen en la infancia o la niñez; otras no aparecen hasta la mediana edad o después.

La distrofia muscular es una afección genética. Estas afecciones se transmiten de padres a hijos. En la distrofia muscular, un cambio en un gen impide que el cuerpo fabrique las proteínas necesarias para construir y conservar unos músculos sanos.

POSIBLES SÍNTOMAS:

- Tener problemas para subir escaleras.
- Tropezar y caerse mucho
- Andar de puntillas.
- Tener dolor en las piernas
- Tener músculos débiles en los brazos, las piernas y/o la cara
- Tener los gemelos grandes.

DISTROFIAS DESTACADAS:

- Benker
- Cligoli
- Duchenne
- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Distrofia muscular miotónica
- Distrofia muscular distal
- Distrofia muscular facio-humeral



— “



*En Antioquia, hasta el
reporte de 2021
existen en el territorio
136 pacientes*

”



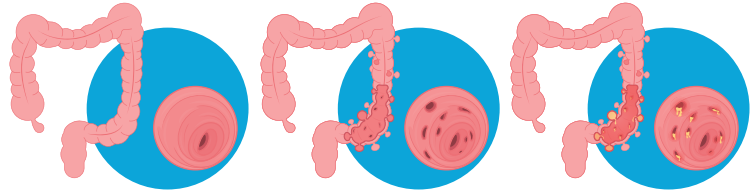
ENFERMEDAD DE CROHN

¿QUÉ ES?

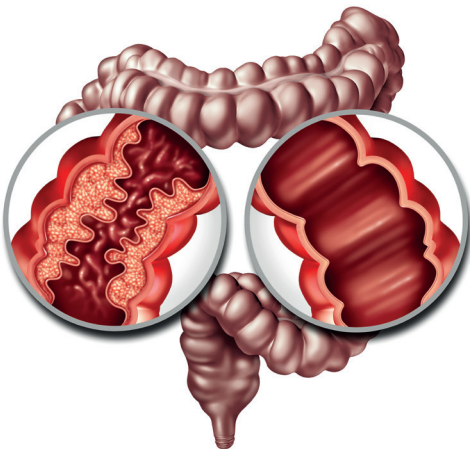
Es una afección por la cual resultan inflamadas partes del tubo digestivo. Puede afectar a personas de cualquier edad, la mayoría son pacientes jóvenes entre los 16 y 40 años. Hombres y mujeres por igual.

POSIBLES SÍNTOMAS:

- Cólicos
- Diarrea
- Fiebre
- Pérdida de peso
- Hinchazón
- Secreción anal
- Lesiones cutáneas
- Dolor de articulaciones.



“
En Antioquia, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio **589 pacientes**
”



RECOMENDACIONES

Los pacientes deben consumir pescado azul, pescado blanco, carne de cerdo, aguacate, aceite de oliva, calabaza, papaya, yogures.

Los pacientes no deben consumir lácteos, aquellos que producen gases, bebidas alcohólicas, te, café, los fritos, bebidas azucaradas.



ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND

¿QUÉ ES?

Es un trastorno de sangrado de por vida en el cual la sangre no coagula adecuadamente.

Las personas con la enfermedad tienen niveles bajos de factor V W, una proteína que ayuda a la coagulación de la sangre, o la proteína no funciona como debería.

Muchas personas con la enfermedad de Von Willebrand no saben que la tienen porque los signos son leves o no tienen signos. **El signo más común de la afección es el sangrado anormal.**

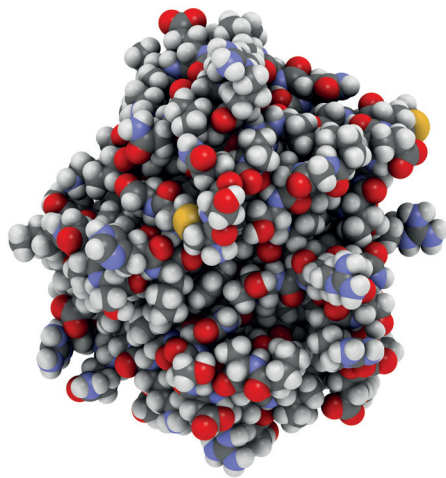
POSIBLES SÍNTOMAS:

- Sangrado excesivo por una lesión o después de una cirugía o un procedimiento dental.
- Sangrados nasales frecuentes que no se detienen en 10 minutos.
- Sangrado menstrual abundante prolongado.
- Sangrado abundante durante el trabajo de parto y el parto.
- Sangre en la orina o en las heces.
- Tendencia a la formación de moretones o moretones abultados.

IMPORTANTE:

La causa habitual de la enfermedad de Von Willebrand es un gen anómalo hereditario que controla el factor Von Willebrand, una proteína que desempeña un papel clave en la coagulación de la sangre.

“
En Antioquia, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio **438 pacientes**”





EPIDERMÓLISIS BULLOSA

¿QUÉ ES?

La Epidermolisis Bullosa También es llamada “Piel de Cristal o Alas de Mariposa”

Es un grupo de enfermedades genéticas de la piel caracterizada por fragilidad de la piel y aparición frecuente de ampolla.

TIPOS

- ❑ Epidermolisis ampollosa simple.
- ❑ Epidermolisis ampollosa juntural.
- ❑ Epidermolisis ampollosa distrófica.

IMPORTANTE

Para el mejor manejo de la enfermedad se necesita un equipo de especialistas que trabajen juntos para el cuidado de heridas, el control del dolor, el tratamiento adecuado de las infecciones. el apoyo nutricional y la prevención y tratamiento de complicaciones que puedan surgir.



ESCLEROSIS MÚLTIPLE

¿QUÉ ES?

Es una enfermedad del sistema nervioso que afecta al cerebro y la médula espinal. Lesiona la vaina de mielina, el material que rodea y protege las células nerviosas.

FACTORES DE RIESGO:

- Puede presentarse a cualquier edad, pero suele aparecer alrededor de los 20 y 40 años.
- Las mujeres tienen de dos a tres veces más probabilidades que los hombres de presentar esclerosis múltiple recurrente-remitente.
- Antecedentes familiares.
- Determinadas infecciones. Provocadas por diversos virus.
- Las personas de raza blanca, corren un mayor riesgo.
- Es más frecuente en países con climas templados.
- Vitamina D. La escasez de esta vitamina y menos exposición a la luz solar se relaciona con un mayor riesgo.
- Determinadas enfermedades autoinmunitarias. Corres un riesgo levemente mayor de desarrollar esclerosis múltiple si tienes otros trastornos autoinmunitarios, como enfermedad tiroidea, anemia perniciosa, psoriasis, diabetes tipo 1 o enfermedad intestinal inflamatoria.

— “

 **En Antioquia**, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio **438 pacientes**

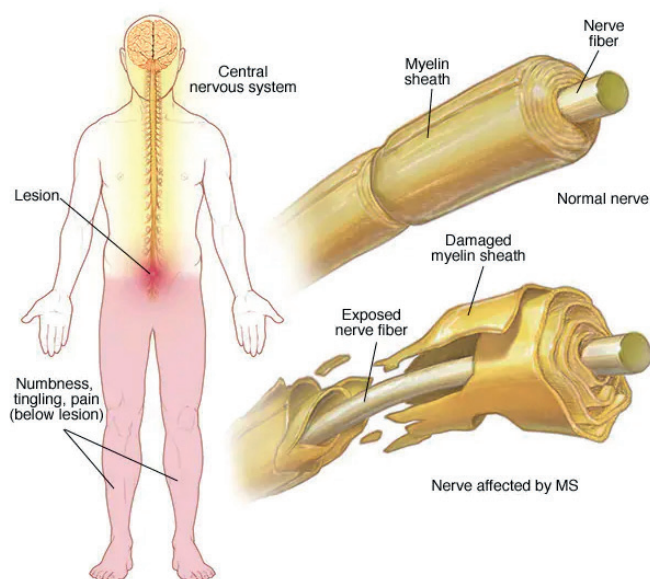
”

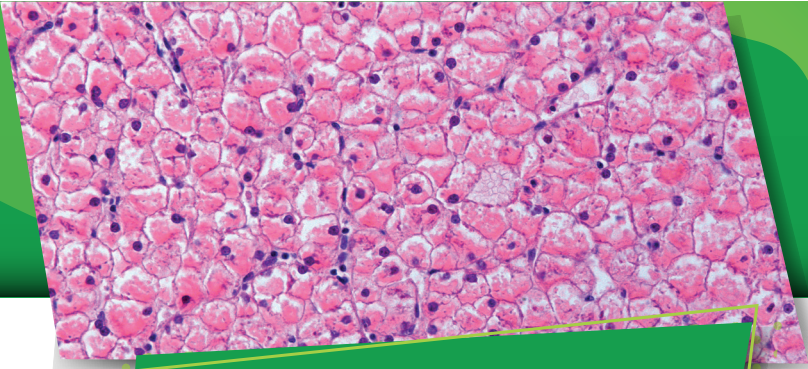
POSIBLES SÍNTOMAS

- Entumecimiento o debilidad en una o más extremidades.
- Sensaciones de choques eléctricos.
- Temblores, falta de coordinación o marcha inestable.
- Pérdida de visión parcial o completa.
- Hablar arrastrando las palabras Fatiga
- Mareos
- Hormigueo o dolor en distintas partes del cuerpo.

Complicaciones:

- Rigidez muscular o espasmos.
- Parálisis, por lo general en las piernas
- Problemas de vejiga, intestino y funcionamiento sexual.
- Cambios mentales, como olvido o cambios de humor.
- Depresiones.
- Epilepsia.





GLUCOGENOSIS HEPÁTICA

¿QUÉ ES?

Son el conjunto de enfermedades hereditarias que afectan al metabolismo del glucógeno almacenado en el hígado. En general, están causadas por deficiencias de enzimas implicadas en el metabolismo hepático del glucógeno.

¿Cómo se heredan?

Estas deficiencias son trastornos genéticos principalmente de herencia autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de mutaciones en uno de estos genes, aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten la mutación al niño, éste sufrirá una glucogenosis.

¿Cómo se diagnostican?

El diagnóstico se basa en la clínica de hepatomegalia, retraso del crecimiento e hipoglucemia. Las determinaciones bioquímicas de glucemia, lactato, cuerpos cetónicos, función hepática, ácido úrico, metabolismo lipídico y hemograma, así como pruebas dinámicas aportan datos para el diagnóstico diferencial entre las GSD.

Las **GSD hepáticas** serán tratadas en su conjunto, porque tienen unas características clínicas similares (hepatomegalia, hipoglucemia y retraso del crecimiento), aunque su gravedad y complicaciones son diferentes.

“



En Antioquia, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio
7 pacientes

”



HIPERTENSIÓN PULMONAR

¿QUÉ ES?

Es una presión arterial alta en las arterias de los pulmones. Hace que el lado derecho del corazón se esfuerce más de lo normal.

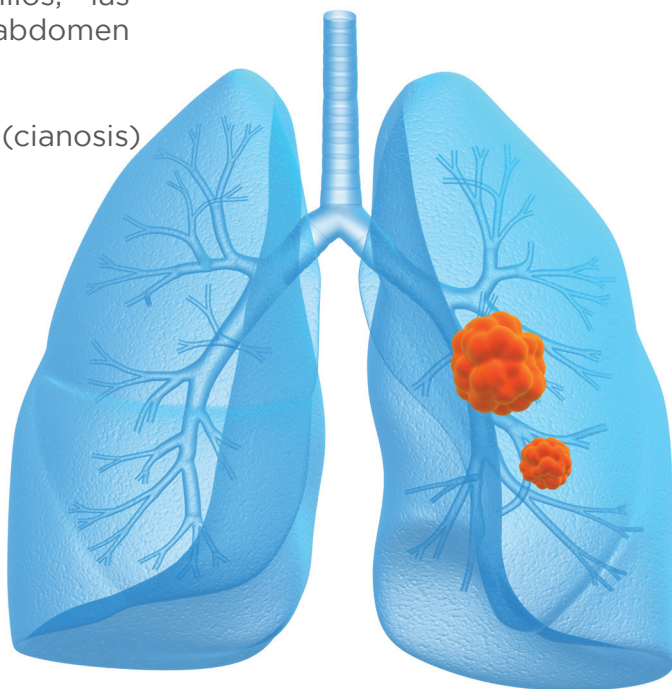
POSIBLES SÍNTOMAS:

- Falta de aire (disnea) inicialmente mientras haces ejercicio y con el tiempo mientras estás en reposo.
- Fatiga o desmayos (síncope)
- Presión o dolor en el pecho.
- Hinchazón (edema) en los tobillos, las piernas y, con el tiempo, en el abdomen (ascitis)
- Color azulado en los labios y la piel (cianosis)

“
En Antioquia, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio **193 pacientes**
”

¿CÓMO SE DIAGNOSTICAN?

- Pruebas de función respiratoria.
- TAC (escáner) torácico o angioTAC.
- Gammagrafía de ventilación-perfusión.
- Analítica (función renal, hepática, tiroidea, inmunidad, ...). Entre otras.





PORFIRIA

¿QUÉ ES?

Las porfirias son un grupo de trastornos hereditarios poco frecuentes. Una parte importante de la hemoglobina, llamada hemo, no se produce apropiadamente.

POSIBLES SÍNTOMAS:

- Dolor abdominal intenso.
- Náuseas y vómitos.
- Agitación, confusión mental.
- Estreñimiento
- Crisis hipertensivas.
- Debilidad muscular.
- Aumento de la frecuencia cardiaca.
- Convulsiones.

FACTORES DE RIESGO:

- Exposición a la luz del sol
- Ciertos medicamentos, entre ellos, los hormonales.
- Drogas recreativas.
- Dieta o ayuno.
- Tabaquismo.
- Estrés físico.
- Estrés emocional.
- Consumo de alcohol.
- Hormonas menstruales.



— “



*En Antioquia, hasta el
reporte de 2021
existen en el territorio
108 pacientes*

”



REUMATISMO PSORIÁSICO

¿QUÉ ES?

Es una enfermedad de las articulaciones que se presentan en aproximadamente un 10% de los pacientes que padecen psoriasis en la piel. En algunos casos, aparece antes la artritis y las lesiones cutáneas se desarrollan con el paso del tiempo, y en otros, la afectación de la piel no se produce a pesar de padecer la enfermedad articular.

POSIBLES SÍNTOMAS:

- Dolor.
- Hinchazón.
- Calor.
- Dificultad de movimiento de la articulación inflamatoria.
- Con el tiempo posibilidad de deformación

Inicia lentamente y tiene diferentes formas de manifestarse:

- Artritis Oligoarticular:**
 - Afecta a unas articulaciones de las extremidades.
- Artritis que afecta principalmente a las interfalángicas distales de las manos.
- Artritis simétrica similar a otra enfermedad articular llamada artritis reumatoide.
- Artritis mutilante es muy rara, aunque destructiva y deformante.
- Artritis que afecta a la columna y articulaciones de la pelvis o sacro ilíacas de forma similar.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICAN?

- ☐ Genéticamente.
- ☐ Problemas en el sistema inmunológico.
- ☐ Situaciones ambientales.

Manejo e intervenciones previas al tratamiento:

El tratamiento debe coordinarse entre el reumatólogo, el médico de atención primaria y otros especialistas (como el dermatólogo).

La mayoría de los pacientes con este tipo de artritis tienen síntomas leves y suelen atacar a las articulaciones de las manos y de los pies principalmente.

- ☐ La artritis hace que empeore los síntomas de la psoriasis por lo que la piel y las uñas se dañan con mayor intensidad.
- ☐ No hay una cura, pero si se pueden tratar los síntomas.
- ☐ Se recomienda ejercicio moderado y descanso adecuado.





SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRE

¿QUÉ ES?

Es un trastorno poco frecuente en el cual el sistema inmunitario del organismo ataca los nervios. Los primeros síntomas suelen ser debilidad y hormigueo en las manos y los pies.

FACTORES DE RIESGO:

- Influenza
- Algunas enfermedades gastrointestinales
- Neumonía por micoplasma
- El VIH, el virus que causa VIH/sida (muy poco frecuente)
- Herpes simple
- Mononucleosis
- COVID-19

También puede ocurrir con otras afecciones, tales como:

- Lupus eritematoso sistémico
- Enfermedad de Hodgkin
- Después de una cirugía

— “



En Antioquia, hasta el reporte de 2021 existen en el territorio 446 pacientes

”

POSIBLES SÍNTOMAS

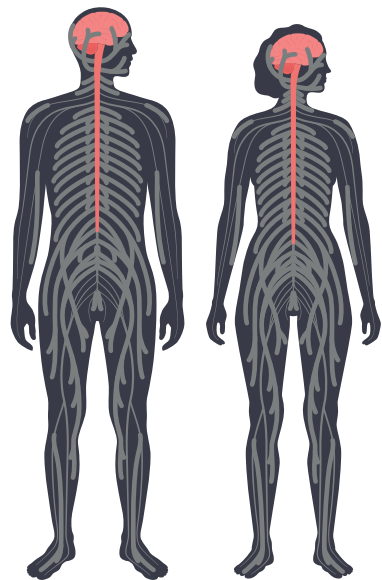
- Apariencia de cara “caída” (como parpados caídos)
- Visión dupla (diplopías)
- Dificultad para hablar (disartria)
- Dificultad para comer (disfagia)
- Alteraciones en la pupila del ojo

Las señales y síntomas más comunes:

- Apariencia de cara “caída” (como parpados caídos)
- Visión dupla (diplopías)
- Dificultad para hablar (disartria)
- Dificultad para comer (disfagia)
- Alteraciones en la pupila del ojo

Los cambios del sistema autonómico pueden ser:

- Latidos rápidos (taquicardia) o lentos (bradicardia) del corazón
- Enrojecimiento de la cara
- Cambios en la presión arterial
- No sudar mucho o sudar mucho
- No tener control para orinar o defecar.





GOBERNACIÓN DE ANTIOQUIA
SECRETARÍA SECCIONAL DE SALUD
Y PROTECCIÓN SOCIAL



UNIDOS