



FACULTAD DE CIENCIAS DE LA COMUNICACIÓN

Diseño de Folleto Informativo impreso para dar a conocer a padres y madres de familia que asisten por primera vez a la Asociación Para Todos acerca de los Síndromes Desconocidos o Enfermedades Raras. Guatemala, 2015

PROYECTO DE GRADUACIÓN

Presentado a la Facultad de Ciencias de la Comunicación
Guatemala, C.A.

ELABORADO POR:

Linda Estefanía De León
08000260

Para optar al título de:

LICENCIATURA EN COMUNICACIÓN Y DISEÑO

Nueva Guatemala de la Asunción, 03 de Junio, 2015

Guatemala 05 de junio de 2014

Licenciado
Leizer Kachler
Decano-Facultad de Ciencias de la Comunicación
Universidad Galileo

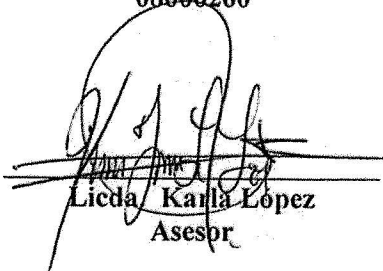
Estimado Licenciado Kachler:

Solicito la aprobación del tema de proyecto de Graduación titulado:
DISEÑO DE FOLLETO INFORMATIVO IMPRESO PARA DAR A CONOCER A PADRES Y MADRES DE FAMILIA QUE ASISTEN POR PRIMERA VEZ A LA ASOCIACIÓN PARA TODOS ACERCA DE LOS SÍNDROMES DESCONOCIDOS O ENFERMEDADES RARAS. GUATEMALA 2015. Así mismo solicito que la Licda. Karla López, sea quién me asesore en la elaboración del mismo.

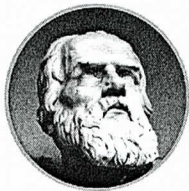
Atentamente,



Linda Estefanía De León
08000260



Licda. Karla López
Asesor



Galileo
UNIVERSIDAD
La Revolución en la Educación

FACOM Facultad de Ciencias
de la Comunicación

Guatemala 09 de julio de 2014

**Señorita
Linda Estefanía De León
Presente**

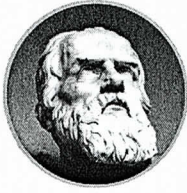
Estimada Señorita De León:

De acuerdo al proceso de titulación profesional de esta Facultad, se aprueba el proyecto titulado: **DISEÑO DE FOLLETO INFORMATIVO IMPRESO PARA DAR A CONOCER A PADRES Y MADRES DE FAMILIA QUE ASISTEN POR PRIMERA VEZ A LA ASOCIACIÓN PARA TODOS ACERCA DE LOS SÍNDROMES DESCONOCIDOS O ENFERMEDADES RARAS. GUATEMALA 2015.** Así mismo, se aprueba al Licda. Karla López, como asesor de su proyecto.

Sin otro particular, me suscribo de usted.

Atentamente,

Lic. Leizer Kachler
Decano
Facultad de Ciencias de la Comunicación



Galileo
UNIVERSIDAD
La Revolución en la Educación

FACOM Facultad de Ciencias
de la Comunicación

Guatemala, 11 de enero de 2014

Lic. Leizer Kachler
Decano
Facultad de Ciencias de la Comunicación
Universidad Galileo

Estimado Licenciado Kachler:

Por medio de la presente, informo a usted que el proyecto de graduación titulado: **DISEÑO DE FOLLETO INFORMATIVO IMPRESO PARA DAR A CONOCER A PADRES Y MADRES DE FAMILIA QUE ASISTEN POR PRIMERA VEZ A LA ASOCIACIÓN PARA TODOS ACERCA DE LOS SÍNDROMES DESCONOCIDOS O ENFERMEDADES RARAS. GUATEMALA 2015.** Presentado por la estudiante: Linda Estefanía De Leon, con número de carné: 08000260, está concluido a mi entera satisfacción, por lo que se extiende la presente aprobación para continuar así el proceso de titulación profesional.

Sin otro particular, me suscribo de usted.

Atentamente,


Licda. Karla López
Asesor



Galileo
UNIVERSIDAD
La Revolución en la Educación

FACOM Facultad de Ciencias
de la Comunicación

Guatemala, 25 de marzo de 2015

**Señorita
Linda Estefanía de León
Presente**

Estimada Señorita de León:

Después de haber realizado su examen privado para optar al título de Licenciatura en Comunicación y Diseño de la **FACULTAD DE CIENCIAS DE LA COMUNICACIÓN** de la Universidad Galileo, me complace informarle que ha **APROBADO** dicho examen, motivo por el cual me permito felicitarle.

Sin otro particular, me suscribo de usted.

Atentamente,

Lic. Leizer Kachler
Decano
Facultad de Ciencias de la Comunicación

Ciudad de Guatemala, 19 de mayo de 2015.

Licenciado

Leizer Kachler

Decano FACOM

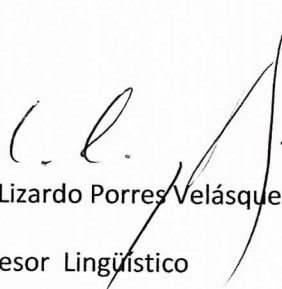
Universidad Galileo

Presente.

Señor Decano:

Le informo que la tesis: ***DISEÑO DE FOLLETO INFORMATIVO IMPRESO PARA DAR A CONOCER A PADRES Y MADRES DE FAMILIA QUE ASISTEN POR PRIMERA VEZ A LA ASOCIACIÓN PARA TODOS ACERCA DE LOS SÍNDROMES DESCONOCIDOS O ENFERMEDADES RARAS. GUATEMALA 2015***, de la estudiante Linda Estefanía De León, ha sido objeto de revisión gramatical y estilística, por lo que puede continuar con el trámite de graduación.

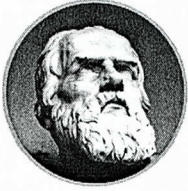
Atentamente.



Lic. Edgar Lizardo Porres Velásquez

Asesor Lingüístico

Universidad Galileo



Galileo
UNIVERSIDAD
La Revolución en la Educación

FACOM Facultad de Ciencias
de la Comunicación

Guatemala, 26 de mayo de 2015

**Señorita
Linda Estefanía De León
Presente**

Estimada Señorita De León:

De acuerdo al dictamen rendido por la terna examinadora del proyecto de graduación titulado: **DISEÑO DE FOLLETO INFORMATIVO IMPRESO PARA DAR A CONOCER A PADRES Y MADRES DE FAMILIA QUE ASISTEN POR PRIMERA VEZ A LA ASOCIACIÓN PARA TODOS ACERCA DE LOS SÍNDROMES DESCONOCIDOS O ENFERMEDADES RARAS. GUATEMALA 2015.** Presentado por la estudiante: Linda Estefanía De Leon, el Decano de la Facultad de Ciencias de la Comunicación autoriza la publicación del Proyecto de Graduación previo a optar al título de Licenciada en Comunicación y Diseño.

Sin otro particular, me suscribo de usted.

Atentamente,

Lic. Leizer Kachler
Decano
Facultad de Ciencias de la Comunicación

“PROYECTO DE GRADUACIÓN”

**Diseño de Folleto informativo impreso para dar a conocer
a padres y madres de familia que asisten por primera
vez a la Asociación Para Todos acerca de los Síndromes
Desconocidos o Enfermedades Raras. Guatemala, 2015.**

Elaborado por:

Linda Estefanía De León

UNIVERSIDAD GALILEO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA COMUNICACIÓN

Nueva Guatemala de la Asunción, 2015.

Rector

Dr. Eduardo Suger Cofiño

Vicerrectora

Dra. Marya de Ramírez

Secretario General

Lic. Jorge Retolaza

Decano de la Facultad de Ciencias de la Comunicación

Lic. Leizer Kachler

Vicedecano de la Facultad de Ciencias de la Comunicación

Lic. Rualdo Ibne Anzueto T. MSC.

Reservados todos los derechos.

De conformidad con la ley se prohíbe la reproducción parcial o total de este proyecto en cualquier tipo de soporte sea este mecánico, fotocopiado o electrónico sin la respectiva autorización del autor.

Resumen

La Asociación Para Todos carece de un folleto informativo impreso para dar a conocer a padres y madres de familia los Síndromes Desconocidos o Enfermedades Raras, que asisten por primera vez a la Asociación Para Todos.

Por lo que se planteó el siguiente objetivo: Diseñar folleto informativo impreso para dar a conocer a padres y madres de familia que asisten por primera vez a la Asociación Para Todos acerca de los Síndromes Desconocidos o Enfermedades Raras.

Se realizó una herramienta de validación para conocer la percepción del grupo objetivo conformado por personas de un nivel socio-económico C+, C, C- quienes poseen un nivel de educación de primaria, básica y superior, y comprenden hombres y mujeres entre los 18 – 50 años de edad, jóvenes, casados o con hijos. Esta herramienta fue validada con expertos en el área de comunicación y diseño.

El resultado obtenido fue que en base a toda la investigación de Enfermedades Raras que se hizo al comenzar este folleto informativo, se eligió lo más necesario y adecuado para informar a los padres de familia de primer ingreso, como también los que ya forman parte de la Asociación cómo se desarrollan las Enfermedades Raras. Se recomienda hacer actualizaciones constantemente en el folleto, ya que se necesita renovar información constantemente.

Capítulo I:	1
1.1 Introducción.....	1
Capítulo II: Problemática	3
2.1 Contexto:.....	3
2.2 Requerimientos de Comunicación y Diseño.....	4
2.3 Justificación.....	4
2.3.1 Magnitud.....	4
2.3.2 Vulnerabilidad.....	6
2.3.3 Trascendencia.....	6
2.3.4 Factibilidad.....	6
2.3.4.1 Recursos Humanos.....	6
2.3.4.2 Recursos Organizacionales.....	7
2.3.4.3 Recursos Económicos.....	7
2.3.4.4 Recursos Tecnológicos.....	7
Capítulo III: Objetivos	8
3.1 Objetivo General.....	8
3.2 Objetivos Específicos.....	8
Capítulo IV: Marco de Referencia	9
4.1 Información General del Cliente.....	9
Capítulo V: Grupo Objetivo	15
5.1 Perfil Geográfico.....	15
5.2 Perfil Demográfico.....	15
5.3 Perfil Psicográfico.....	17
5.4 Perfil Conductual.....	18
Capítulo VI: Marco Teórico	19
6.1 Conceptos Fundamentales.....	19
6.2.1 Conceptos de Comunicación.....	43
6.2.2 Conceptos de Diseño.....	45
6.3 Ciencias Auxiliares, artes, teorías y tendencias.....	51
Capítulo VII: Proceso de Diseño Y Propuesta Preliminar	58
7.1 Aplicación de la Información Obtenida en el Marco Teórico.....	58
7.2 Conceptualización.....	62

7.2.1 El porqué de las cosas (la brújula).....	62
7.2.2 Definición del Concepto.....	64
7.3 Bocetaje.....	65
7.4 Propuesta Preliminar.....	83
Capítulo VIII: Validación Técnica.....	121
8.1 Población y Muestreo.....	121
8.2 Método e Instrumentos.....	121
8.3 Resultados e Interpretación de Datos.....	122
8.4 Cambio en Base a los resultados.....	135
Capítulo IX: Propuesta Gráfica Final.....	139
Capítulo X: Producción, Reproducción y Distribución.....	177
10.1 Plan de Costos de Elaboración.....	177
10.2 Plan de Costos de Producción.....	178
10.3 Plan de Costos de Reproducción.....	178
10.4 Plan de Costos de Distribución.....	179
10.5 Cuadro de Resumen General de Costos.....	179
Capítulo XI: Conclusiones Y Recomendaciones.....	180
11.1 Conclusiones.....	180
11.2 Recomendaciones.....	182
Capítulo XII: Conocimiento General.....	182
Capítulo XIII: Referencias.....	186
Capítulo XIV: Anexos.....	197

CAPÍTULO I

INTRODUCCIÓN

Capítulo I:

1.1 Introducción

Asociación Para Todos también conocida por sus siglas por APT, es una asociación no lucrativa. Su función principal es ayudar familias que tienen niños con Enfermedades Raras (también conocida por sus siglas ER). Se denomina Enfermedades Raras no porque tengan malformaciones físicas, sino porque los afectados son 1 persona de cada 2000.

La Asociación Para Todos se inició atendiendo niños con problemas dentales, pero conforme pasó el tiempo los fundadores se dieron cuenta que las carencias de la población de Guatemala era más grande de lo que ellos pensaban. La función principal de Asociación Para Todos es ayudar a familias en general, mediante buscar soluciones rápidas para brindar una vida plena a cada uno de los niños que forman parte de la Asociación. La asociación se mantiene mediante donaciones, y se detectó que se carece de material informativo impreso para padres de familia que forman parte de la asociación o para padres de familia de primer ingreso, en donde se informe a detalle las enfermedades que se han tratado hasta la fecha y a las ramas (según la medicina) a las que pertenece.

El siguiente paso fué detectar la carencia que se presentaba en la Asociación, se comenzó un plan de elaboración para suplir esa carencia, en dónde fue necesario:

- Investigar información relacionada con el tema de las Enfermedades Raras

a través de fuentes confiables como libros, internet, etc.,

- Recopilar información sobre la Asociación Para Todos para poder implementarlo en la propuesta de diseño.
- Solicitar ayuda de expertos en el tema de diagnóstico de Enfermedades Raras para agrupar por ramas de la medicina cada Enfermedad Rara.
- Diagramar toda la información recopilada para que se pueda brindar una explicación amplia acerca de las Enfermedades Raras.
- Ilustrar con fotografías las distintas enfermedades para una fácil comprensión por parte de los padres de familia.

Teniendo ya todos los datos requeridos, que son de mucha importancia para el folleto, se diseñó pasando por un proceso de elaboración de bocetos para después iniciar el proceso de digitalización y así presentarlo al cliente en donde ya se pudo ver de una forma más real. El grupo objetivo leyó el material por medio de la validación técnica y determinaron que no se deberían hacer muchos cambios. Cabe mencionar que en la asociación, cuando el material esté listo para su reproducción, se discutirá el tema de la reproducción.

Por último, debe seguir informándose acerca de los síndromes que existen no solo para que las familias que asisten a Asociación Para Todos sepan qué hacer en sus distintos casos, sino para que Guatemala sepa que estas enfermedades existen y que absolutamente todos estuvimos expuestos a ellas.

CAPÍTULO II

JUSTIFICACIÓN

Capítulo II: Problemática

En Asociación Para Todos carece de un folleto en dónde den a conocer las distintas Enfermedades Raras que un niño puede llegar a tener y de qué manera se les puede ayudar. Asociación Para Todos está en la necesidad de implementar un folleto ilustrado en el que los padres de familia tengan más conocimiento acerca de las Enfermedades Raras (ER).

2.1 Contexto: Asociación Para Todos inició sus labores desde 1999, en el área de salud dental, con los niños que no tienen los suficientes recursos para pagar un dentista, con el objetivo de hacer importante contribución con los guatemaltecos para que se pueda disminuir la incidencia de caries. En el año 2007 se estableció como una Asociación sin fines de lucro nombrándose como Asociación Para Todos (APT). Durante el año 2008 nació su primer proyecto relacionado con los niños que padecen Síndrome de Turner. Asociación Para Todos es una organización civil, con personalidad jurídica propia, sin fines de lucro, de servicio social y de asistencia salud. Apoya a distintas familias sin importar qué religión profesan. Su principal objetivo es ayudar a los niños que tienen algún padecimiento por síndromes genéticos y buscar soluciones para poder solucionar los problemas de mejor forma posible. Asociación Para Todos cuenta con un listado largo de Enfermedades Raras. Distintos casos han sido descubiertos por la diferente ayuda que reciben del extranjero y esas enfermedades se han unido a los casos de Asociación Para Todos.

En conclusión, se está planteando reproducir unos folletos informativos impresos en donde se puedan mostrar las diferentes Enfermedades Raras que pueden existir y cómo se puede ayudar a las víctimas de estas enfermedades que raramente se manifiestan en el país.

2.2 Requerimientos de Comunicación y Diseño

La Asociación Para Todos carece de un folleto informativo impreso para dar a conocer a padres y madres de familia que asisten por primera vez a la Asociación Para Todos acerca de los Síndromes Desconocidos o Enfermedades Raras

Es necesario que como Asociación que ayuda a los niños que presentan enfermedades raras, pueda orientar a los padres de familia como a los niños a cómo hacerle frente a esta situación tan difícil para ellos.

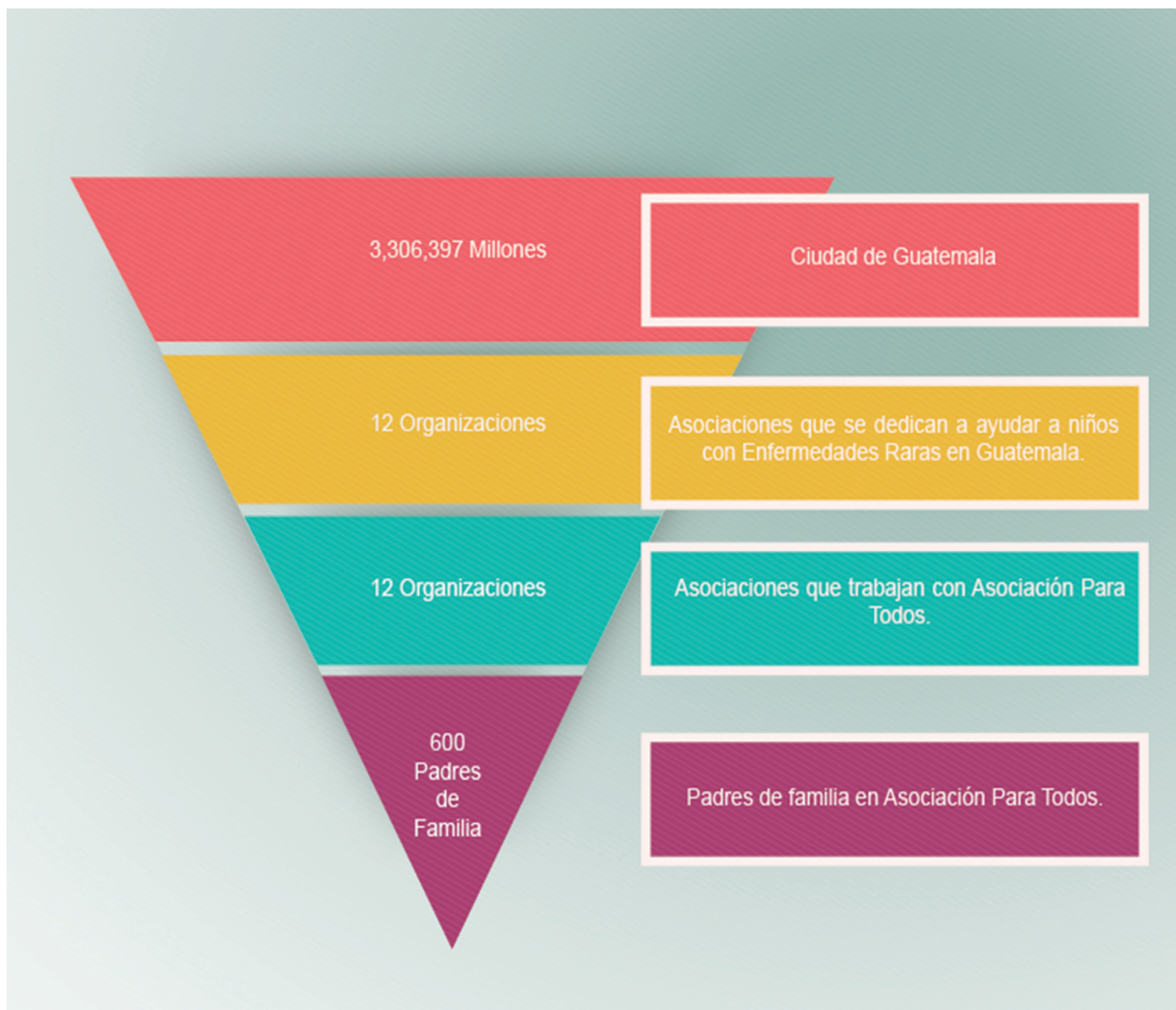
2.3 Justificación

Para sustentar las razones por las que se consideró importante el problema y la intervención del diseñador – comunicador, se justifica la propuesta a partir de cuatro variables: a) magnitud; b) trascendencia; c) vulnerabilidad; y d) factibilidad (se despejan todas y cada una de las variables).

2.3.1 Magnitud

Según lo investigado en el Instituto Nacional de Estadística, la República de Guatemala se conforma por 22 departamentos en donde está habitado por 15,7 millones de habitantes. Se distribuyen en la población actual masculina de 7,607,576 (48%) mientras que la población femenina es de 8,000,570 (51%). La ciudad de Guatemala, cuyo nombre oficial es Nueva Guatemala de la Asunción, se encuentra localizada en el área sur – centro del país.

De acuerdo con el último censo de la Ciudad de Guatemala el número de habitantes es de 4, 803,800 de los que el 49% lo conforman los hombres y el 51% lo conforman las mujeres. En la Ciudad de Guatemala Asociación Para Todos maneja 165 casos de niños que padecen distintas Enfermedades Raras.



2.3.2 Vulnerabilidad

La Asociación Para Todos, al no contar con folletos informativos para dar a conocer estas Enfermedades Raras, los padres de familia de primer ingreso se ven afectados, ya que no están bien informados de los diagnósticos y tratamientos para las distintas enfermedades.

2.3.3 Trascendencia

Al contar con un folleto que incluya la información relevante en cuanto a las enfermedades, diagnósticos y tratamientos, los padres se beneficiarán porque habrá un avance en los diagnósticos de los niños desde los primeros síntomas de estas enfermedades y así recibir el tratamiento adecuado lo más antes posible.

2.3.4 Factibilidad

El desarrollo del presente proyecto y de la propuesta de Comunicación y Diseño será factible a través de los siguientes recursos:

2.3.4.1 Recursos Humanos

Profesionalismo en la presente investigación, discreción, facilidad en las interacciones interpersonales, además de un total compromiso para ayuda humanitaria. Por parte de la fundación, ellos brindan un conocimiento total sobre las Enfermedades Raras, así como su propia disposición para brindarme información y ayudar en lo que ellos puedan.

2.3.4.2 Recursos Organizacionales

Se tiene el apoyo de la Dra. Urías así como de la junta directiva para desarrollar el presente proyecto

2.3.4.3 Recursos Económicos

La capacidad económica de los investigadores para realizar gastos en combustible y gastos, que son imprevistos para reunirse con las personas que trabajan en Asociación Para Todos y asistir a todas las juntas u otras actividades que se presenten, durante el tiempo en que se elabore el proyecto.

2.3.4.4 Recursos Tecnológicos

Se cuenta con los recursos tecnológicos que ayudarán en la elaboración del proyecto:

1. Computadora Samsung, con Windows 8, que contiene la colección completa de los programas Adobe CS6 para que el proyecto se pueda desarrollar digitalmente.
2. Cámara Canon EOS T3.
3. Servicio de Internet
4. Asociación Para Todos posee el servicio de cómputo necesario para desarrollar el proyecto.

CAPÍTULO III

OBJETIVOS

Capítulo III: Objetivos

3.1 Objetivo General

Diseñar el folleto informativo impreso para dar a conocer a los padres y madres de familia que asisten por primera vez a la Asociación Para Todos, acerca de los Síndromes Desconocidos o Enfermedades Raras.

3.2 Objetivos Específicos

- Investigar información relacionada con el tema de las Enfermedades Raras a través de referencias bibliográficas, expertos en el tema, libros e internet, objeto del estudio para la fundamentación del proyecto.
- Recopilar información acerca de la Asociación Para Todos para poder implementarlo en la propuesta de diseño.
- Diagramar toda la información recopilada para que pueda ser clasificada por capítulos en la propuesta de diseño.
- Ilustrar con fotografías las distintas enfermedades para una fácil comprensión por parte de los padres de familia.

CAPÍTULO IV

MARCO DE REFERENCIA

Capítulo IV: Marco De Referencia

4.1 Información General del Cliente

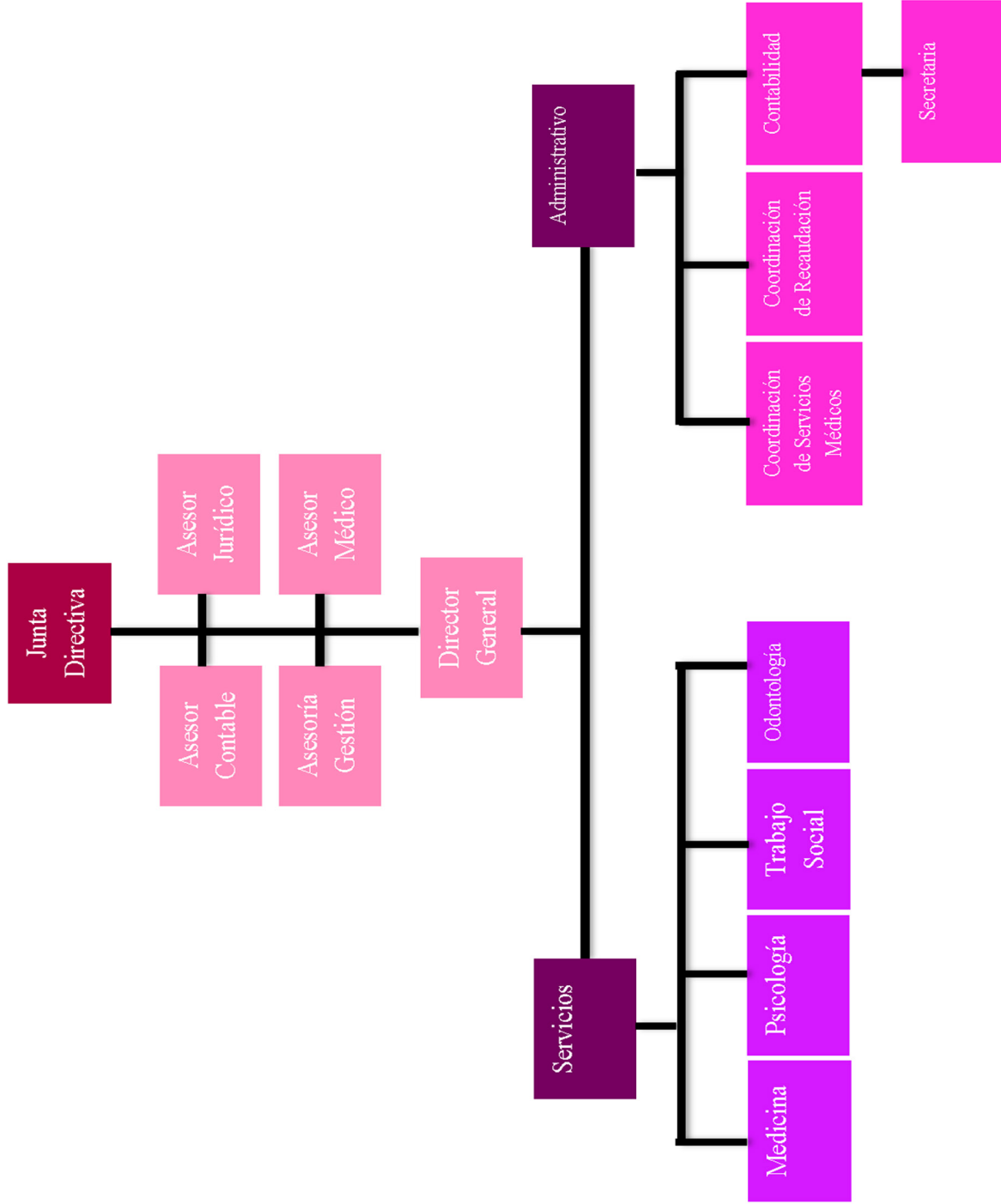
Historia: Asociación Para Todos inició sus labores desde 1999, en el área de salud dental con los niños que no tienen los suficientes recursos para pagar un dentista, esto con el objetivo de hacer una importante contribución con los guatemaltecos para que se pueda disminuir la incidencia de caries. En el año 2007 se estableció como una Asociación sin fines de lucro nombrándose como Asociación Para Todos (APT). Durante el año 2008 nació su primer proyecto relacionado con los niños que padecen Síndrome de Turner.

Misión: Somos una organización civil, basada en el compromiso y la proyección social, orientada a mantener la salud integral en la comunidad desde la niñez y la juventud. Trabajamos promoviendo servicios de calidad en educación y atención en salud para que las familias obtengan mejor calidad de vida.

Visión: La niñez y la juventud tienen un nivel óptimo de salud integral que se refleja en su bienestar y desarrollo social, educativo, laboral y personal en las familias guatemaltecas. Niños, niñas, jóvenes, adultos y adultas que reflejan una autoestima positiva y que sienten y proyectan un rico valor personal, que les permite ser personas excelentes y exitosas.

Objetivo Institucional: Contribuir al desarrollo integral de las familias atendidas, brindando educación y atención en salud para que la población obtenga una mejor calidad de vida.

Organigrama



DATOS DEL ESTUDIANTE

Nombre del estudiante: Linda Estefanía De León

No. de Carné: 08000260

Celular: 42149466

Email: lestefany89@yahoo.com

Proyecto: Diseño de folleto informativo impreso para dar a conocer a los padres y madres de familia que asisten por primera vez a la Asociación Para Todos acerca de los Síndromes Desconocidos o Enfermedades Raras, Guatemala, 2015

DATOS DEL CLIENTE (EMPRESA)

Nombre del cliente (empresa): Asociación Para Todos

Dirección: Ave. Juan Chapín 3-15 zona 1, Ciudad Guatemala

Email: asociacionparatodos@gmail.com

Tel: 22518917

Contacto: Dra. Mary de Urías

Celular: 47028201

Antecedentes: La Asociación comenzó con sus labores en 1999 en el área de salud dental para niños con el único objetivo de hacer una contribución a la sociedad para bajar el número de niños que poseen caries.

En el año 2007 se estableció como asociación nombrándola Asociación Para Todos, cuyo principal objetivo es ayudar a los niños con Enfermedades Raras.

DATOS DEL CLIENTE (EMPRESA)

Delimitación geográfica: Ciudad de Guatemala

Grupo objetivo: Padres y Madres de familia de primer ingreso en Asociación Para Todos.

Principal Beneficio del Grupo: Folleto impreso para que los padres de familia en Asociación Para Todos vean de qué manera las Enfermedades Raras se puedan clasificar, en qué consisten las Enfermedades Raras y cómo pueden ayudar a los niños.

Competencia: La principal competencia para Asociación Para Todos son las demás Asociaciones que prestan los mismos servicios que ellos, debido a que estas Asociaciones pueden tener mejor posicionamiento por los años que han de estar prestando sus servicios.

Posicionamiento: Asociación Para Todos se encuentra bien posicionada porque tiene la capacidad de ayudar a los niños que están padeciendo de Enfermedades Raras. Actualmente los médicos que prestan sus servicios gratuitamente reciben conferencias para estar actualizados y poder seguir ayudando.

Factores de diferenciación: Asociación Para Todos existe para ayudar a todos los niños de escasos recursos que padecen alguna Enfermedad Rara a poder superarlo y encontrar una solución a su problema. Se sabe que los tratamientos para las Enfermedades Raras pueden costar más de \$15,000 por mes, entonces es demasiado difícil para las familias poder pagar esa cantidad monetaria.

DATOS DEL LOGOTIPO

Colores: Verde, Amarillo, Blanco, Negro.

Tipografía: Impact

Forma: Hay 3 formas de niños y donde está escrito Asociación Para Todos hay un rectángulo verde.

LOGOTIPO



FODA

FORTALEZAS

1. Es una Asociación sin fines de lucro.
2. Múltiples especialistas en las distintas áreas que conocen estas enfermedades que pueden apoyar con los pacientes.
3. Brindan educación especial en el área educativa.

OPORTUNIDADES

1. Acceso a distintas entidades internacionales para apoyo
2. Buscar oportunidades a través de los contactos de los padres de familia.
3. Relación con entidades gubernamentales que apoyan algunos procedimientos para exámenes de los niños.

DEBILIDADES

1. No tienen presupuesto para apoyo.
2. No tienen la capacidad de cobertura para Guatemala.
3. Falta de conocimiento en el gobierno para que puedan brindar apoyo.

AMENAZAS

1. Entidades que cuentan con recursos para absorber otras instituciones que lamentablemente se encuentren en desventaja.
2. Cambios de autoridades cuando no estén bien definidos los objetivos.
3. Otras asociaciones que tienen recursos para tratar de confundir a las personas con sus servicios para beneficios propios.

CAPÍTULO V

GRUPO OBJETIVO

Capítulo V: Grupo Objetivo

5.1 Perfil Geográfico

El grupo objetivo de Asociación Para Todos se localiza en la Ciudad de Guatemala.

Ciudad de Guatemala limita al sudeste con el departamento de Santa Rosa, al sudoeste con el departamento de Escuintla, al oeste con los departamentos de Sacatepéquez y Chimaltenango y al noroeste con el departamento de El Quiché. Su superficie es de 2.126 km². En la actualidad Asociación Para Todos ayuda más de 300 niños.

Población Urbana.

A pesar de su ubicación en los trópicos, debido a su gran elevación sobre el nivel del mar, la Ciudad de Guatemala goza de un clima subtropical de tierras altas. El clima en Ciudad de Guatemala es generalmente muy suave, casi primaveral, a lo largo del año.

5.2 Perfil Demográfico

Característica	Nivel C+	Nivel C	Nivel C-
Educación	Maestría	Licenciatura	Medio (primaria), Alfabeta, Analfabeta.
Desempeño	Consultor Individual (Arquitectos, Ingenieros)	Comerciantes (Menos Salario)	Diferentes Actividades (albañiles, vendedores hasta desempleados)
Vivienda	Casa Propia	Comerciantes (Menos Salario)	Casa Invadido (asentamientos) Casa de algún familiar
Otras Propiedades	Eventual	No hay Información	No hay Información
Personal de Servicio	Por Día	Eventual	No tiene

Educación Grupo	Universidades Privadas Colegios Privados	Universidad Privada /Estatal Colegio Privado	Escuela
Poseiones	Ellos poseen autos Propios	Ellos poseen autos Propios	Ellos utilizan con más frecuencia el transporte Público
Bienes de Comodidad	Las familias poseen todas las comodidades posibles como: Televisión, internet, celulares, computadoras, etc.	Las familias poseen ciertas comodidades aunque con limitaciones entre estas están: Televisión (viejas), radio y electrodomésticos que son básicos.	No poseen bienes de comodidad
Diversión	Las familias utilizan los cines, centros comerciales y parques temáticos.	Las personas tienen las posibilidades de ir a los cines, centros comerciales y parques temáticos pero no asisten muy a menudo.	Las familias no tienen posibilidades de asistir a esos lugares por cuestión económica.
Servicios Bancarios Financieros	Seguros Colectivos. Cuentas de plazo fijo. Cuentas Bancarias.	1 cuenta de ahorro y/o monetario.	1 cuenta de ahorro.

5.3 Perfil Psicográfico

- Actividades:

Estudio: Los niños asisten a la escuela como cualquier niño. Muchas veces tienden a ser un poco tímidos.

Trabajo: Los padres tienden a prestar sus servicios en Asociación Para Todos o trabajan en compañías diferentes.

- Hobbies:

Ver televisión: La mayoría de los niños les encanta ver la televisión.

Escuchar música: Para realizar terapia muchos de los niños lo hacen con música ya que desarrollan otras habilidades.

Práctica de algún deporte: Hacer cualquier deporte siempre distrae a los niños. Ellos siempre se entretienen y pasan un buen tiempo con su familia.

Práctica de las manualidades: Las madres de familia para apoyar a Asociación Para Todos tejen colas para venderlas y así estar reuniendo fondos.

Pasar tiempo con la familia: Siempre les sube el ánimo a los niños estar con su familia, para ellos no hay nada más importante que esto.

- Hábitos:

Realizar las terapias con sus hijos: Los padres de familia siempre llegan con sus pequeños a tomar las terapias correspondientes.

Pedir ayuda a diferentes instituciones: Los padres de familia cuando no saben que Enfermedad Rara están padeciendo sus hijos siempre piden ayuda a otras organizaciones en el extranjero para que colaboren con ellos de diferentes maneras. Informarse acerca de estas enfermedades con diferentes médicos expertos en el tema.

5.4 Perfil Conductual.

Los niños que actualmente están padeciendo las Enfermedades Raras así como los padres de familia, están recibiendo tratamiento psicológico. Para los padres de familia es muy difícil estar en esta situación, ya que no saben qué es lo que ellos tienen que hacer, porque no saben que enfermedad tienen sus hijos. Además de por la falta de conocimiento de las Enfermedades Raras, los padres tienden a culparse mutuamente y eso conduce al divorcio.

Atención hacia el servicio: Muy bueno.

CAPÍTULO VI

MARCO TEÓRICO

Capítulo VI: Marco Teórico

6.1 Conceptos Fundamentales

El presente capítulo fue desarrollado con cada uno de los conceptos que Asociación Para Todos estuvo brindando conforme el proyecto se estuvo desarrollando.

6.1.1 Asociación: La asociación es la unión de personas bajo un con personería jurídica que persiguen llenar necesidades de las personas que el Estado no ha logrado cubrir. ¹

6.1.2 No Lucrativo: No se genera ganancias tampoco hay utilidades. En consecuencia cuando se refieren a una asociación sin fines de lucro quiere decir que es una entidad cuyo fin no es la consecución de un beneficio económico. Suelen tener la figura jurídica de asociación, fundación, mutualidad o cooperativa (siempre que no sea trabajo asociado) por lo general reinvierten el excedente de su actividad en obra social. ²

6.1.3 Fundadores: Esta definición se aplica a la persona que crea o que inicia algún proyecto, empresa o asociación. En el caso de Asociación Para Todos la palabra fundadores hace referencia al Señor Jaime Urías y a la Dra. María Ofelia González ya que ellos la iniciaron.³

6.1.4 Donación: Es la acción de dar fondos u otros bienes materiales, generalmente por caridad o porque persiguen fines.⁴

6.1.5 Donante: Es una persona que da fondos, órganos o bienes materiales a otra persona o asociación por caridad.⁵

1 Recuperado de: [www.definicionabc.com>Socia](http://www.definicionabc.com/Socia)

2 Recuperado de: <https://espanol.answers.yahoo.com/question/index?qid...>

3 Recuperado de: que-significa.com/significado.php?termino=fundadores

4 Recuperado de: es.thefreedictionary.com/donacion

5 Recuperado de: es.thefreedictionary.com/donante

6.1.6 Diagnóstico: Es el procedimiento que se identifica una enfermedad, entidad nosológica, síndrome o cualquier otra condición de salud-enfermedad (el estado de salud también se diagnostica).¹

6.1.7 Entidad Nosológica: Es la ciencia que formando parte del cuerpo de conocimiento por parte de la medicina tiene por objeto describir, explicar, diferenciar y clasificar la amplia variedad de enfermedades y procesos patológicos existentes.²

6.1.8 Enfermedades Raras (ER): Son todas aquellas enfermedades que aparecen en la población 1 por cada 2000 nacimientos. El 80% de ellas es de origen genético una característica es que son de origen multi - factorial son difíciles de diagnosticar por su baja frecuencia existe tratamiento para algunas de ellas pero la mayoría aún no tienen protocolo de atención incluso no se conocen todas las que existen por diferentes factores.³

6.1.9 Anemia de Células Faciliformes: Es la forma más frecuente de la enfermedad de células falciformes. La enfermedad de células falciformes es una enfermedad grave en la que el cuerpo produce glóbulos rojos en forma de medialuna. El significado de la palabra “falciforme” es: “en forma de hoz”. La hoz es un instrumento para cortar hierba que tiene una hoja en forma de medialuna o “C”. Los glóbulos rojos normales tienen forma de disco y se ven como rosquillas sin agujero en el centro. Estos se mueven fácilmente por los vasos sanguíneos. En los glóbulos rojos hay una proteína rica en hierro llamada hemoglobina. Esta proteína transporta el oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo.⁴

1 Recuperado de: agendaquímica.blogspot.com/.../hormona-de-crecimiento-humano.html.

2 Recuperado de: agendaquímica.blogspot.com/.../entidad-nosológica

3 Recuperado de: www.enfermedades-raras.org

4 Recuperado de: <http://healthylibrary.wkhs.com>

Las células falciformes contienen una hemoglobina anormal llamada hemoglobina falciforme (hemoglobina S). La hemoglobina falciforme hace que los glóbulos rojos tengan forma de “C” o medialuna. Las células falciformes son rígidas y pegajosas. Tienden a obstruir la circulación de la sangre por los vasos sanguíneos de las extremidades y los órganos. La obstrucción de la circulación puede causar dolor, infecciones graves y lesiones de órganos.¹

6.1.10 Artrogriposis Distal: Una condición muscular que limita el rango de movimiento de una articulación. La condición puede ocurrir en numerosas articulaciones o sólo en unas pocas y el grado de limitación del movimiento de la articulación también puede variar en gran medida; algunas veces el rango es limitado tan poco que casi no se nota. Algunos tipos de artrogriposis son hereditarios mientras que otros no lo son.²

6.1.11 Atrofia Olivopontocerebelosa: Es una enfermedad que hace que ciertas áreas profundas en el cerebro, justo por encima de la médula espinal, se encojan. La atrofia olivopontocerebelosa se puede transmitir de padres a hijos (forma hereditaria) o puede afectar a personas sin antecedentes familiares conocidos (forma esporádica). Los investigadores han identificado ciertos genes que están involucrados en la forma hereditaria de esta afección. La causa de la atrofia olivopontocerebelosa en aquellas personas sin antecedentes de la enfermedad se desconoce. La enfermedad empeora lentamente (es progresiva). Esta enfermedad es ligeramente más común en hombres que en mujeres y aparece en promedio a los 54 años de edad.³

1 Recuperado de: <http://healthylibrary.wkhs.com>

2 Recuperado de: <http://infogen.org.mx/artrogriposis-articulaciones-fijas/>

3 Recuperado de: <http://www.walgreens.com/marketing/library/cam=0>

6.1.12 Canavan: También llamada como degeneración esponjosa del cerebro o deficiencia de aspartoacilasa, es un trastorno hereditario del metabolismo del ácido aspártico que se caracteriza por la degeneración de la materia blanca del cerebro

6.1.13 Cromosomopatías: Es una Enfermedad producidas por alteraciones de los cromosomas. Sus características son:

- Se expresan por alteraciones fenotípicas múltiples y acentuada gravedad

Clasificación: Estructurales: alteraciones que involucran 1 parte del cromosoma.

Numéricas: Alteraciones en el número de cromosomas. La mayoría son letales.¹

6.1.14 Deficiencia HGH (Hormona de Crecimiento Humano): (hGH, human Growth Hormone), el cuerpo produce de forma natural la hormona del crecimiento en la glándula pituitaria, y, como su nombre lo indica, es responsable del crecimiento celular y la regeneración. El aumento de la masa muscular y la densidad ósea son imposible sin la GH, sino que también desempeña un papel importante en el mantenimiento de la salud de todos los tejidos humanos, incluyendo el del cerebro y otros órganos vitales. Cuando es secretada, GH se mantiene activo en el torrente sanguíneo durante sólo unos pocos minutos, pero es tiempo suficiente para que el hígado para convertirlo en factores de crecimiento, el más importante de los cuales es similar a la insulina, factor de crecimiento “- 1”, o IGF “-1”, que cuenta con una gran cantidad de propiedades anabólicas.²

6.1.15 Deficiencia HP Parálisis Seudobulbar: Es una condición médica caracterizada por la incapacidad para controlar los movimientos faciales y causados por una variedad de trastornos neurológicos.

1 Recuperado de: www.psicopedagogia.com/definicion/cromosomopatias
2 Recuperado de: agendaquímica.blogspot.com/.../hormona-del-crecimiento-humano.html

Los pacientes experimentan dificultad para masticar y tragar, han aumentado los reflejos y la espasticidad en la lengua y en la región bulbar, y demuestran dificultad para hablar, a veces también demuestra arrebatos emocionales incontrolados. La condición es causada generalmente por el daño a las neuronas del tallo cerebral, específicamente para el tracto corticobulbar.¹

6.1.16 Distrofia Muscular de Charcot – Marie – Tooth: (CMT), afecta los nervios periféricos. La función de los nervios periféricos conducen las señales de movimiento y de sensaciones entre el cerebro, la médula espinal y el resto del cuerpo. Los síntomas posiblemente comienzan durante la adolescencia. Los problemas en los pies, tales como el pie arqueado (arco pronunciado) o los dedos en martillo, pueden ser los primeros síntomas.

A medida que la CMT avanza, la parte inferior de las piernas puede debilitarse. Más adelante, las manos también pueden debilitarse. Los médicos diagnostican esta enfermedad mediante un examen neurológico, pruebas genéticas o biopsias de los nervios. No existe una cura. La enfermedad puede ser tan leve que no perciba que la tiene o ser lo suficientemente severa para debilitarlo.²

6.1.17 Distrofia Muscular de Duchenne: Es una enfermedad hereditaria con un patrón de herencia de tipo recesivo ligado al cromosoma “X”, por lo que se manifiesta en hombres y mujeres, pudiendo ser estas últimas portadoras al poseer dos copias del cromosoma “X”.

1 BOBARTH, B. (1973) Actividad Postural Refleja Anormal causada por Lesiones Cerebrales. Panamericana. Buenos Aires

2 Recuperado de: mda.org/sites/default/files/publications/Facts_CMT.Spanish_0.pdf

Es la distrofia muscular más común. Es una miopatía de origen genético que produce destrucción de músculo estriado. Afecta a todas las razas. El gen anormal, que codifica la proteína distrofina, se encuentra en el locus "Xp21.2". La distrofia muscular se produce por mutaciones en la distrofina, proteína encargada de conectar los filamentos de actina con la matriz extracelular. Al producirse la mutación, la célula muscular degenera, porque ya no hay contacto entre la matriz y la lámina basal de la célula. En consecuencia van desapareciendo fibras musculares y apareciendo tejido adiposo.¹

6.1.18 Enfermedades Metabólicas Congénitas: (También conocidas como errores innatos del metabolismo [EIM] o metabolopatías congénitas), estos son un grupo de trastornos genéticos que son poco comunes con los cuales el cuerpo no es capaz de transformar los alimentos adecuadamente. Se incluyen entre las enfermedades raras, dado que su incidencia oscila entre un afectado por cada diez mil (1:10.000) o el doble (1:20.000) para las frecuentes, o bien (1:300.000) para las raras. **No obstante, existen más de 700 trastornos raros definidos.**²

6.1.19 Fenilcetonuria: También conocida como PKU, es un error congénito del metabolismo causado por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de metabolizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado. Es una enfermedad congénita con un patrón de herencia recesivo. Es un tipo de hiperfenilalaninemia. La fenilcetonuria (inglés phenylketonuria = PKU).³

1 Recuperado de: www.webconsultas.com/categoria/salud/distrofia-muscular-de-duchenne

2 Recuperado de: www.inta.cl

3 Filiano JJ. Neurometabolic Diseases in the newborn. Clin Peritanol. Jun 2006; 33(2): 411-79

6.1.20 Fibrosis Quística: (abreviatura FQ), es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva que afecta principalmente a los pulmones, y en menor medida al páncreas, hígado e intestino, provocando la acumulación de moco espeso y pegajoso en estas zonas. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes, y es un trastorno potencialmente mortal; los pacientes suelen fallecer por infecciones pulmonares debido a *Pseudomonas* o *Staphylococcus*. Es producida por una mutación en el gen que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR, por sus siglas en inglés). Esta proteína interviene en el paso del cloruro a través de las membranas celulares y su deficiencia altera la producción de sudor, jugos gástricos y moco. La enfermedad se desarrolla cuando ninguno de los dos “alelos” es funcional. Se han descrito más de 1500 mutaciones para esta enfermedad, la mayoría de ellas son pequeñas mutaciones puntuales; menos de un 1% se deben a mutaciones en el promotor o a reorganizaciones cromosómicas. La FQ afecta a múltiples órganos y sistemas, originando secreciones anómalas y espesas de las glándulas exocrinas. La principal causa de morbilidad y mortalidad es la afectación pulmonar, causante del 95% de los fallecimientos, sobre todo por infecciones repetidas originadas por obstrucción bronquial debida a la secreción de mucosidad espesa. Otros órganos afectados son el páncreas y en los varones el testículo.¹

6.1.21 Homocistinuria: Es un grupo de enfermedades metabólicas que son poco frecuentes y que tienen la característica por presentar un nivel elevado del aminoácido homocisteína en el plasma sanguíneo y un consecuente aumento de homocisteína en la orina.

1 Recuperado de: www.dmedicina.com/enfermedades/respiratorias/fibrosis-quistica.

El trastorno aparece en el nacimiento y a medida que el individuo crece aparece un fenotipo característico y muy parecido al síndrome de Marfan y el síndrome de X frágil. La forma más común de la enfermedad y la de mayor importancia en el adulto, es que hay deficiencia de enzima cistationina beta sintetasa. Es la segunda causa más frecuente de aminoacidopatías después de la fenilcentonuria. Se hereda con carácter autosómico recesivo.¹

6.1.22 Ictiosis Laminar: Es un tipo de enfermedad que afecta a los niños y se mantiene hasta en la vejez. Se presenta con mayor frecuencia en los meses de invierno, y generalmente se asocia con otras enfermedades cutáneas. Las lesiones son más frecuentes en las extremidades, pero también puede verse afectado el tronco.²

6.1.23 Kabuki – Luki (Retraso de Desarrollo): Se conoce anteriormente como Síndrome de la Máscara de Kabuki o Síndrome de Kiikawa Kuroki, es un desorden congénito muy raro de causas desconocidas que provoca múltiples anomalías congénitas y retraso mental. Fue descubierto por dos científicos japoneses: Niikawa y Kuroki. Se le conoce como síndrome de Kabuki por la semejanza facial con una máscara de kabuki que muestran los individuos que padecen esta enfermedad. Los niños afectados por este desorden son conocidos como “Niños Kabuki” o KK (Kabuki Kids, en inglés).³

6.1.24 Legg Perthes Calve: Se conoce por su otro nombre como Necrosis Avascular de la Cabeza del Fémur (N.A.C.D), es una enfermedad que afecta niños de 4 a 10 años provocando una falta de riego sanguíneo a la cabeza del fémur que provoca una necrosis parcial de éste.

1 Recuperado de: www.med.nyu.edu

2 Recuperado de: bvs.sld.cu/revistas

3 McLean HS, Price DT. Failure to thrive. In: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW III, et al., eds. Nelson Textbook of Pediatrics

Se calcula que padecen esta enfermedad uno de cada diez mil niños y predomina en niños sobre niñas con una relación de 4 a 1. Pasados 3 o 4 años la cabeza del fémur vuelve a regenerarse, quedando en buen o mal estado dependiendo de la edad en que la enfermedad se manifestó en el niño. En niños menores de 6 años no suelen quedar secuelas, en cambio a partir de los 8 años la cabeza del fémur es muy posible de que se regenere con malformaciones o que se produzca artrosis.¹

6.1.25 McKusick – Kaufman: Se caracteriza por la presencia de hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y anomalías cardíacas en las mujeres, y malformaciones genitales en los varones. Mostramos el caso de una recién nacida que presentaba una gran masa quística intraabdominal e hidronefrosis bilateral en la ecografía practicada en la semana 32 de gestación. Tras el nacimiento, se confirmó dicha masa quística, así como la existencia de hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y comunicación interauricular, por lo que fue diagnosticada de síndrome de McKusick-Kaufman.²

6.1.26 Meniere: Esta enfermedad afecta al oído interno, de causa desconocida, caracterizada principalmente por vértigo, que suele manifestarse acompañada de acúfenos o tinnitus (zumbidos en los oídos) e hipoacusia, siendo el acúfeno o tinnitus y la hipoacusia previos al vértigo. Las crisis vertiginosas aparecen casi siempre en episodios repentinos que pueden durar horas o días y se repiten periódicamente. La pérdida de audición es fluctuante y evoluciona con el paso de los años a una hipoacusia o sordera irreversible.³

1 Recuperado de: emedicine.medscape.com/article/1248267-overview

2 Recuperado de: ghr.nlm.nih.gov/condition/mckusick-kaufman-syndrome

3 Recuperado de: www.medtronic.es/su-salud/enfermedad-meniére

Es la primera vez que se señala una lesión en el oído interno como la causa de una crisis vertiginosa, es decir, de clara etiología laberíntica y que se manifiesta con la tríada característica: crisis rotatoria, hipoacusia y acúfenos.¹

6.1.27 Miastenia Gravis: Es una enfermedad neuromuscular autoinmune y crónica caracterizada por grados variables de debilidad de los músculos esqueléticos (los voluntarios) del cuerpo. La denominación proviene del latín y el griego, y significa literalmente “debilidad muscular grave”. Debuta con un cuadro insidioso de pérdida de fuerzas, que rápidamente se recuperan con el descanso pero que reaparece al reiniciar el ejercicio. Suele iniciarse en los músculos periorbitales. En pocas ocasiones el inicio es agudo. La característica principal de la miastenia gravis es una debilidad muscular que aumenta durante los períodos de actividad y disminuye después de períodos de descanso. Ciertos músculos, tales como los que controlan el movimiento de los ojos y los párpados, la expresión facial, la masticación, el habla y la deglución (tragar) a menudo se ven afectados por este trastorno. Los músculos que controlan la respiración y los movimientos del cuello y de las extremidades también pueden verse afectados, pero, afortunadamente, más tardíamente.²

6.1.28 Miastenia Gravis / Esclerosis Múltiple: (EM), 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. La lesión hace más lentos o bloquea los mensajes entre el cerebro y el cuerpo, conduciendo a los síntomas de la EM. Los mismos pueden incluir:

1 Recuperado de: www.medtronic.es/su-salud/enfermedad-meniére

2 Recuperado de: www.webconsultas.com/categoría/salud-al-día/miastenia-gravis

- Alteraciones de la vista
- Debilidad muscular
- Problemas con la coordinación y el equilibrio
- Sensaciones como entumecimiento, picazón o pinchazos
- Problemas con el pensamiento y la memoria¹

6.1.29 Miscromía Facial / Síndrome de Parry – Romberg: Esta rara enfermedad, cuya incidencia es de 1 caso por cada 700,000 nacimientos. Quienes lo padecen se distinguen por presentar en la mayoría de los casos deformidad facial, calvicie, así como dolor en el rostro, migraña e incluso epilepsia.²

6.1.30 Mucopolisacaridosis (II): (MPS por su sigla en inglés), son un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias causadas por la ausencia o el mal funcionamiento de ciertas enzimas necesarias para el procesamiento de moléculas llamadas glicosoaminoglicanos o glucosaminoglicanos, que son cadenas largas de hidratos de carbono presentes en cada una de nuestras células que ayudan a construir los huesos, cartílagos, tendones, córneas, la piel, el tejido conectivo y el tejido hematopoyético.³

6.1.31 Mucopolisacaridosis (VI): También conocida como “Enfermedad de Morquio” en recuerdo del pediatra uruguayo Luis Morquio que la describió por primera vez, es una enfermedad congénita causada por la deficiencia de la enzima N-acetilgalactosamina 6 sulfatasa (MPS IV tipo A) o de la enzima B-Galactosidasa (MPS IV tipo B).⁴

1 Polman CH, Reingold SC, Banwell B, et al. Diagnostic criteria for multiple sclerosis; 2010 revisions to the McDonald criteria. *Ann Neurol.* 2011; 69, 292 - 302.

2 Recuperado de: scielo.sld.cu

3 Recuperado de: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC>

4 Recupeado de: www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC

Estas anomalías enzimáticas tienen como consecuencia que se acumulen en diferentes tejidos del organismo cantidades elevadas de mucopolisacáridos. Se incluye dentro de las tesaurismosis o enfermedades por depósito. Su frecuencia es un caso por cada 100.000 o 200.000 nacimientos aproximadamente y está considerada una enfermedad rara. Produce anomalías esqueléticas graves que ocasionan baja talla o enanismo, deformidades de la columna vertebral como escoliosis o cifosis, pérdida de audición. Además de anomalías visuales por opacidad de la córnea, lesiones hepáticas, cardíacas y respiratorias. Por todo ello la esperanza media de vida de las personas afectadas es de 40 años. Las dos variedades de la enfermedad A y B presentan síntomas similares y solo se distinguen en estudios de laboratorio que demuestren cuál es la enzima ausente.¹

6.1.32 Neurofibromatosis: Son trastornos genéticos del sistema nervioso que afectan principalmente al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales (nerviosas). Estos trastornos ocasionan tumores que crecen en los nervios y producen otras anomalías tales como cambios en la piel y deformidades en los huesos. Las neurofibromatosis ocurren en ambos sexos y en todos los grupos étnicos. Se transmiten a la descendencia de forma autosómica dominante. Los científicos han clasificado los trastornos como neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y neurofibromatosis tipo 2 (NF2) cada una con una alteración en un cromosoma diferente (171 y 222 respectivamente). Existen otros tipos o variantes de neurofibromatosis, pero éstas no han sido definidas aún.²

1 Recupero de: www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC

2 Recuperado de: www.neurofibromatosis.es

6.1.33 Neurofibromatosis / Tipo 1 (NF1): Es el tipo más común de neurofibromatosis que ocurre aproximadamente en 1 de cada 4.000 personas en los Estados Unidos. Aunque muchas personas afectadas heredan este trastorno, entre el 30 y el 50 por ciento de los nuevos casos surgen espontáneamente mediante mutación (cambios) en los genes de una persona.

Una vez que ha ocurrido este cambio, el gen mutante puede pasarse a generaciones sucesivas.¹

6.1.34 Osteogénesis Imperfecta: Es también conocida como enfermedad de los huesos de cristal, es una enfermedad que debilita los huesos y hace que se rompan con facilidad sin ninguna causa aparente.

La osteogénesis imperfecta puede causar también otros problemas como músculos débiles, dientes quebradizos y sordera. Se estima que en los Estados Unidos, aunque se desconoce el número de personas afectadas, entre 20,000 y 50,000 personas padecen esta enfermedad.²

6.1.35 Plagiocefalia: Es una deformación del cráneo en crecimiento producida por la presión mecánica de alguna de sus partes antes, durante o después del parto. Los huesos que forman la bóveda y la base craneana del feto, el bebé y el lactante de menos de 3 meses son todavía poco osificados y están separados unos de otros por suturas y fontanelas. Si por alguna causa reciben una presión excesiva o continuada, queda interferido su crecimiento normal y se pueden provocar deformaciones.³

1 Barrio JA, del. Evaluación del desarrollo psicolingüístico en los niños con síndrome de down en edad escolar En: Flores J, Troncoso MV (dirs.). Síndrome de Down y Evaluación, Masson. Fundación Síndrome de Down de Cantabria 1991; pp. 153 - 191.

2 www.oif.org/

3 Recuperado de: www.plagiocefalia.com

6.1.36 Pubertad Precoz: Los desarrollos tempranos de vello púbico, mamas, o genitales podría ser normal esta precocidad de maduración, pero puede suceder que sean situaciones anormales. La pubertad precoz es normal en todo sentido (dentro de un margen biológico equilibrado) menos en la edad, se le llama pubertad precoz idiopática central. Puede ser parcial o total. La pubertad central puede ocurrir prematuramente si el sistema inhibitorio del cerebro se daña, produce pulsátilmente hormona gonadotropina (GnRH). El desarrollo sexual secundario inducido por esteroides sexuales de otras fuentes anormales (por tumores gonádicos o adrenales, hiperplasia suprarrenal congénita, etc.) se nombra como pubertad precoz periférica o pseudopubertad precoz.¹

6.1.37 Raquitismo Hipofosfatémico: Es un grupo de enfermedades genéticas caracterizadas por hipofosfatemia, raquitismo y niveles séricos de calcio normales. Los síntomas característicos incluyen retraso en el crecimiento, dolor óseo, y deformidades esqueléticas. Estas enfermedades incluyen las formas dependientes del FGF23 (raquitismo hipofosfatémico ligado al X, autosómico dominante y autosómico recesivo; consulte estos términos), que son causadas por mutaciones en diversos genes implicados en la regulación renal de la reabsorción del fosfato (PHEX, FGF23, DMP1 y ENPP1), que inducen una elevación en los niveles circulantes de FGF23; y las formas independientes de FGF23, tales como el raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria (RHHH; consulte este término), que es causado por mutaciones en un gen que codifica para un transportador de fosfato dependiente de sodio (SLC34A3).²

1 Recuperado de: www.aeped.es

2 Recuperado de: www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi.../hi136c.pdf

6.1.38 Sin Diagnóstico: El punto de partida es la demora diagnóstica en las enfermedades raras. Hay una media de cinco años para conseguir un diagnóstico e incluso hay quien tarda hasta diez años. Pero también hace referencia a personas que tras muchos años todavía no lo han conseguido.¹

6.1.39 Síndrome de Bloch – Sulzberger – Inconsistencia Pigmentaria: Es una enfermedad hereditaria poco frecuente que aparece de modo casi exclusivo en mujeres. Es una genodermatosis que afecta más frecuentemente al sexo femenino, al ser habitualmente mortal “in útero” para los varones y, por tanto, acaba generalmente en aborto, no obstante, se ha observado la supervivencia de varones enfermos con cariotipo 47 XXY ó que poseen un mosaicisms somático para la delección común en el gen NEMO. Se trata de una displasia ectodérmica y mesodérmica que sigue un patrón de transmisión autosómico dominante ligado al cromosoma X, en concreto en un gen de la región Xq28. Aunque afecta principalmente a la piel, hay que considerar otros trastornos asociados, incluyendo defectos dentales, episodios convulsivos, retraso mental, anomalías oculares y neoplasias infantiles. Su principal característica son unas lesiones dérmicas hiperpigmentadas (con exceso de melanina) por lo que se nombra también a este síndrome con la expresión latina incontinentia pigmenti (incontinencia pigmentaria).²

6.1.40 Síndrome de la Silla Turca Vacía: La hipófisis es una pequeña glándula ubicada en la base del cerebro, que descansa en un compartimento similar a una silla de montar en el cráneo, llamado “sella turcica” en latín, y que significa “silla turca”.

1 Recuperado de: www.efesalud.com

2 Recuperado de: scielo.isciii.es

Una dosis (1 mg/kg) de prednisona oral resuelve el cuadro; esta resolución casi espectacular se utiliza como criterio diagnóstico. Cuando la hipófisis se encoge o se vuelve aplanada, no se puede observar en una resonancia magnética, lo que la hace lucir como una “silla vacía”. Pero la silla no está realmente vacía. Con frecuencia está llena de líquido cefalorraquídeo (LCR), el líquido que rodea el cerebro y la médula espinal. Con el síndrome de la silla turca vacía, el LCR se ha filtrado hacia la silla, ejerciendo presión sobre la hipófisis. Esto provoca que la glándula se encoja o se aplane. El síndrome primario de la silla turca vacía se presenta cuando una de las capas (aracnoides) que cubre la parte externa del cerebro protruye hacia abajo en la silla y ejerce presión sobre la hipófisis. El síndrome secundario de la silla turca vacía ocurre cuando la silla está vacía, debido a que la hipófisis ha resultado dañada por:

- Un tumor
- Radioterapia
- Cirugía¹

6.1.41 Síndrome de Marshall: El síndrome PFAPA (periodic fever, aphthas, pharyngitis and cervical adenopathies) es una causa incluida en los cuadros de fiebre recurrente o periódica en pediatría. Se caracteriza por episodios repetidos de fiebre alta, faringitis, adenitis cervical y estomatitis aftosa. Su etiopatogenia es desconocida; el diagnóstico clínico y los hallazgos de laboratorio, inespecíficos.

Caso clínico: se presenta una paciente de 5 años de edad diagnosticada de síndrome PFAPA tras varios meses de brotes clínicos característicos.

1 Recuperado de: www.nlm.nih.gov/medicineplus/spanish/ency/article/00349.html

Discusión: los episodios periódicos de fiebre alta, faringitis y adenitis cervical con mala respuesta al tratamiento convencional deben alertar sobre el síndrome PFAPA. Pensar en esta entidad ayuda a mejorar el enfoque diagnóstico y terapéutico, disminuyendo, además, la ansiedad que generan.¹

6.1.42 Síndrome de Morsier o Displasia Septo – óptica: Es una malformación compleja del desarrollo que se caracteriza por agenesia o hipoplasia del septum pellucidum, hipoplasia del nervio óptico (HNO) y puede estar presente o no una disfunción hipotálamo-hipofisiaria. La forma de presentación en general es esporádica, y los casos familiares son raros, aunque se ha postulado la posibilidad de herencia autosómica recesiva. El cuadro neurológico asociado a la DSO es extremadamente variable. Puede haber pacientes con inteligencia normal y sin déficit neurológico. Los trastornos del aprendizaje y el retraso mental pueden estar relacionados con las anomalías del septum pellucidum. Las convulsiones son las manifestaciones descritas con mayor frecuencia. Puede hallarse una incoordinación motora precoz, íntimamente relacionada con la baja visión, así como trastornos de la atención visual y el comportamiento. Es importante que el oftalmólogo ante un caso con hipoplasia del nervio óptico, remita al paciente al neurólogo, pediatría y endocrinólogo para posible diagnóstico de DSO y así lograr un manejo integral del paciente.²

6.1.43 Síndrome de Tetralogía de Fallot: Causa niveles bajos de oxígeno en la sangre, lo cual lleva a que se presente cianosis (una coloración azulada y púrpura de la piel).

1 Recuperado de: www.orpha.net/static/ES/marshall.html

2 Recuperado de: www.scielo.org.ar/

- Comunicación interventricular (orificio entre los ventrículos derecho e izquierdo).
- Estrechamiento de la arteria pulmonar (la válvula y arteria que conectan el corazón con los pulmones).
- Cabalgamiento o dextraposición de la aorta (la arteria que lleva sangre oxigenada al cuerpo) que se traslada sobre el ventrículo derecho y la comunicación interventricular, en lugar de salir únicamente del ventrículo izquierdo.
- Engrosamiento de la pared muscular del ventrículo derecho (hipertrofia ventricular derecha).¹

6.1.44 Síndrome de Tourette: Es un trastorno neuropsiquiátrico heredado con inicio en la infancia, caracterizado por múltiples tics físicos (motores) y vocales (fónicos). Estos tics característicamente aumentan y disminuyen; se pueden suprimir temporalmente, y son precedidos por un impulso premonitorio. El síndrome de Tourette se define como parte de un espectro de trastornos por tics, que incluye tics transitorios y crónicos. El síndrome de Tourette se consideraba un raro y extraño síndrome, a menudo asociado con la exclamación de palabras obscenas o comentarios socialmente inapropiados y despectivos (coprolalia), pero este síntoma está sólo presente en una pequeña minoría de afectados.²

6.1.45 Síndrome de Treacher – Collins: Es una enfermedad genética caracterizada por deformidades craneofaciales tales como ausencia de pómulos.

1 Recuperado de: <http://www.kidshealth.org/Parents/ParaPadres>

2 Recuperado de: www.tsa-usa.org

Su causa es una mutación de un gen del cromosoma 5 y puede ser de forma espontánea o por la transmisión hereditaria del gen defectuoso, que impide la correcta formación de los huesos del cráneo, la mejilla y la mandíbula. Este patrón de herencia es llamado “dominante” y este afecta a los hombres y a las mujeres por igual (autosómico). Este padecimiento afecta 1 de cada 50.000 nacimientos.¹ En un 45% de los casos se produce de manera hereditaria, por transmisión del gen defectuoso. En el 55% restante de los casos, la mutación es espontánea, y se desconoce la causa. Lleva el nombre del cirujano y oftalmólogo inglés Edward Treacher Collins (1862-1932), quien describió sus características esenciales en el año 1900.² En 1949 A. Franceschetti y D. Klein describieron las mismas características en sus propias observaciones sobre la enfermedad, a la que dieron el nombre de disostosis mandibulofacial.¹

6.1.46 Síndrome de Trisomía: En genética, una trisomía es la existencia de un cromosoma extra en un organismo diploide: en vez de un par homólogo de cromosomas es un triplete ($2n + 1$ cromosomas). Los efectos de las trisomías van en paralelo a los de las monosomías. La adición de un cromosoma extra da lugar a individuos algo más viables que en el caso de la pérdida de un cromosoma. La variación de los cromosomas sexuales del tipo trisomía tiene un efecto menos grave en el fenotipo que las variaciones autosómicas. En la especie humana, la adición de un cromosoma extra X o Y a una mujer o un varón da lugar a individuos viables que presentan diversos síndromes (como el síndrome de Klinefelter, el síndrome del triple X o el síndrome del XYY).²

1 Recuperado de: medicina.ufm.edu

2 Recuperado de: www10.uniovi.es/anatopatodon/.../09trisomias.htm

La adición de un autosoma grande a la dotación diploide tiene graves efectos y normalmente es letal durante su desarrollo. Tanto en vegetales como en animales, las trisomías se pueden detectar mediante observación citológica de la división meiótica.

Ya que hay tres copias de una de los cromosomas, las configuraciones de apareamiento son normalmente irregulares. En una región dada a lo largo del cromosoma sólo dos de los tres homólogos pueden establecer sinapsis, aunque regiones diferentes del trío pueden estar apareadas. Cuando están en sinapsis tres copias de un cromosoma, la configuración se denomina trivalente. En algunos casos, en lugar de un trivalente se puede encontrar un bivalente y un univalente (un cromosoma no emparejado) en la primera división meiótica. Así, la meiosis produce gametos con una composición cromosómica de $(n + 1)$, que puede perpetuar la situación trisómica.¹

6.1.47 Síndrome de Vómitos Cíclicos: Es una enfermedad poco conocida que afecta a niños y algunos adultos y puede causar mucho sufrimiento y estrés en los pacientes y en sus familias. Normalmente aparece en la infancia a partir de los 3 o 7 años, hay casos que han empezado en la vida adulta. Los episodios suelen durar desde unas horas a varios días, y se pueden repetir desde varias veces al año hasta varias veces al mes. Suelen ser muy similares un ciclo al otro. Normalmente aparecen por la noche o de madrugada una serie de náuseas y vómitos (entre 5 o 10 veces por hora). Necesitan ingerir mucho líquido. Los vómitos pueden ir acompañados de otros síntomas como mareos, dolor abdominal, migrañas, fiebre baja, a veces van acompañados con sangre por irritación del esófago.

1 Recuperado de: www10.uniovi.es/anatopatodon/.../09trisomias.htm

El estrés, negativo o positivo, contribuye a la aparición del ciclo, así como alguna alergia alimentaria o infección El descanso y el sueño es la única cosa que les proporciona un poco de alivio.¹

6.1.48 Síndrome de Werner: Es una muy extraña patología genética autosómica recesiva que se caracteriza por un envejecimiento acelerado. Este desorden genético fue llamado así en honor al científico alemán Otto Werner. Hizo su descubrimiento cuando observó a cuatro hermanos que envejecían prematuramente. El síndrome de Werner tiene una incidencia de menos de 1 de cada 100,000 habitantes en el mundo, y ha habido 1,300 casos reportados. Las características clínicas de este síndrome incluyen pérdida de cabello, cataratas bilaterales, diabetes mellitus tipo 2, osteoporosis, diversos tipos de aterosclerosis e hipogonadismo. En la piel se presentan ulceraciones en zonas de roce, especialmente en maleolos y pérdida de la grasa subcutánea. Los individuos con síndrome de Werner presentan un elevado riesgo de padecer cáncer, especialmente sarcomas. La edad promedio de fallecimiento de los afectados es entre los 46 a 48 años.²

6.1.49 Síndrome de Williams: Es una rara afección causada por la falta de una copia de varios genes. Los padres pueden no tener ningún antecedente familiar de la afección; sin embargo, una persona con este síndrome tiene un 50% de probabilidades de transmitirle el trastorno a cada uno de sus hijos.³

6.1.50 Síndrome de Chilaiditi: Consiste en la interposición de intestino entre el hígado y el hemidiafragma derecho.

1 Recuperado de: www.cvsa.org.uk

2 Recuperado de: bioinformatica.uab.es

3 Recuperado de: www.sindromewilliams.org

En la mayor parte de los casos se trata del ángulo hepático del colon. Se trata de un hallazgo radiológico, generalmente casual, sin que provoque en el paciente sintomatología alguna. Se define como síndrome de Chilaiditi a la asociación del signo radiológico con manifestaciones clínicas, que usualmente serán digestivas. Es importante que el médico sepa reconocer la imagen radiológica y realizar un correcto diagnóstico diferencial, así como conocer los síntomas que puede provocar el síndrome.¹

6.1.51 Síndrome de Russell – Silver: Es una enfermedad hereditaria y congénita, presente desde el momento del nacimiento. Se considera una enfermedad rara por su escasa frecuencia, pues existe un caso por cada 100.000 niños nacidos.

Afecta por igual a los dos sexos. Los síntomas principales consisten en anomalías de la cara que tiene un aspecto triangular, con un maxilar inferior pequeño (micrognatia), anomalías dentales, frente amplia y boca ancha con ambas comisuras labiales dirigidas hacia abajo. El crecimiento está retrasado, tanto en el interior del útero como a lo largo de la infancia, alcanzando los pacientes afectados una talla final baja, en torno a 1.50 m para los varones y 1.40 en las mujeres.²

6.1.52 Síndrome de Turner: Es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de un solo cromosoma X tanto fenotípica como Genotípicamente son mujeres (por ausencia de cromosoma Y). Se trata de la única monosomía viable en humanos, dado que la carencia de cualquier otro cromosoma en la especie humana es letal. A las mujeres con síndrome de Turner les falta parte o todo un cromosoma X.

1 Recuperado de: saludpublica.bvsp.org

2 Recuperado de: www.crecimiento.org/biblio/russell.pdf

En algunos casos se produce mosaicismo, es decir que la falta de cromosoma X no afecta a todas las células del cuerpo. La ausencia de cromosoma Y determina el sexo femenino de todos los individuos afectados, y la ausencia del segundo cromosoma X determina la falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios. Esto confiere a las mujeres que padecen el síndrome de Turner un aspecto infantil e infertilidad de por vida. Incide, aproximadamente, en 1 de cada 2.500 niñas. Otros nombres alternativos son síndrome Bonnevie-Ullrich o disgenesia gonadal, monosomía X.¹

6.1.53 Síndrome de Sturge Weber – Klippel trenaunay: Es una enfermedad vascular congénita de causas desconocidas. El Síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) se caracteriza por una tríada de síntomas: manchas de vino de Oporto (malformación venosa-capilar) que cubren uno o más miembros, anomalías vasculares congénitas. Generalmente venas varicosas, ausencia o duplicación de una estructura venosa, malformación o hipertrofia (agrandado de un miembro) o atrofia (reducción o miembro más pequeño). En el 90% de los casos, SKT afecta los miembros inferiores.²

6.1.54 Síndrome de Noonan / LEOPARD: Es una enfermedad autosómica dominante relacionada con el síndrome de Noonan, aunque menos conocida. El objetivo del presente estudio es describir las características clínicas y moleculares de una serie amplia de pacientes con síndrome LEOPARD.³

6.1.55 Síndrome de Marfan: Es una enfermedad rara del tejido conectivo, que afecta a distintas estructuras, incluyendo esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos.

1 Recuperado de: [http:// www.kidshealth.org / Parents/](http://www.kidshealth.org/Parents/) Para padres

2 Recuperado de: www.sturge-weber.org

3 Recuperado de: www.revespcardiolog.es/sindrome-leopard-una-variante

Se caracteriza por un aumento inusual de la longitud de los miembros. Se cree que afecta a una de cada 5.000 personas y, a diferencia de otros problemas genéticos, no afecta negativamente a la inteligencia.¹

6.1.56 Síndrome de Regresión Caudal: Es una malformación congénita poco frecuente, caracterizada por un amplio espectro de anomalías musculoesqueléticas que comprometen columna lumbosacra, pelvis y extremidades inferiores. Se puede asociar a diversos defectos viscerales (gastrointestinales, genitourinarios, cardíacos y neurológicos) presentes en distintos grados según la severidad del caso. Su etiología aún no se encuentra bien dilucidada, pero se sospecha que la diabetes materna, la predisposición genética y la hipoperfusión vascular serían algunos de los factores involucrados en su patogénesis.

Caso clínico: Se presenta el caso de un recién nacido de término, sexo masculino, hijo de madre diabética tipo 2, con diagnóstico prenatal de síndrome de regresión caudal.

El examen físico y las imágenes confirman el diagnóstico y muestran la presencia de siete cuerpos vertebrales cervicales y sólo ocho torácicos, con agenesia de columna dorsal distal y lumbosacra, sin disrafia espinal y cono medular en nivel de D2.

También se pueden mostrar fácilmente excitables, con hipermotricidad y déficit de atención. Tiene una incidencia estimada de un caso cada 15.000 a 30.000 nacimientos.

1 Doyle J, Diez III H. Marfan Syndrome, In: Kliegman RM. Nelson Textbook of Pediatrics, 19th ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2011: Chap 693.

6.1.57 Síndrome de Apert: Es un tipo de acrocefalosindactilia, un trastorno congénito caracterizados por deformaciones en el cráneo, cara, manos y pies. Se suele clasificar como un síndrome del arco branquial, con afectación del primer arco branquial; que en los humanos es precursor del maxilar y mandíbula. Las perturbaciones en el desarrollo de los arcos branquiales en el desarrollo fetal provocan efectos duraderos y generalizados.¹

6.1.58 Síndrome de Dravet: También conocido como epilepsia mioclónica grave de la infancia o epilepsia polimorfa. Es una encefalopatía devastadora de la niñez. Es un síndrome epiléptico refractario al tratamiento farmacológico en la mayoría de los casos. Se presenta en uno de entre 20.000 y 40.000 individuos en la población general. Aproximadamente un 25 % de los niños con síndrome de Dravet tienen historia familiar de epilepsia o de crisis convulsivas febriles. El gen SCN1A que codifica para la subunidad alfa1 del canal de sodio neuronal se encuentra con mutaciones hasta en un 80% de los pacientes con epilepsia mioclónica grave de la infancia y un 5 % de niñas tienen una mutación en el GEN PCDH19. Se ha establecido como el más importante de los genes de la epilepsia que se conocen en la actualidad. Se han caracterizado más de 170 mutaciones patogénicas. La mayoría (95 %) de estas mutaciones son de novo. Hasta un 50 % de las mutaciones son mutaciones de truncado, el resto comprenden mutaciones por delección, sitio de división, y sin sentido. Los niños con síndrome de Dravet con frecuencia tienen un pobre desarrollo del lenguaje y las habilidades motoras, hiperactividad y dificultad para interactuar con otros niños.²

1 Recuperado de: www.ansapert.org

2 Recuperado de: www.dravetfoundation.eu

6.1.59 Síndrome de Ehlers – Danlos: Es un grupo de alteraciones genéticas raras y afectan a los seres humanos provocados por un defecto en la síntesis de colágeno. Dependiendo de la mutación individual, la gravedad del síndrome puede variar desde leve a potencialmente mortal. No se conoce una cura y el tratamiento es de soporte.¹

6.2.1 Conceptos de Comunicación

6.2.1.1 Comunicación: Es el proceso mediante el cual se puede transmitir información de una entidad a otra, alterando el estado de conocimiento de la entidad receptora. Los procesos de la comunicación son interacciones mediadas por signos entre al menos dos agentes que comparten un mismo repertorio de los signos y tienen unas reglas semióticas comunes.²

6.2.1.2 Comunicador: Es una persona cuya profesión es el hacer eficiente la transmisión de un mensaje a un público objetivo a través de un medio de comunicación; también es quien realiza un trabajo social para informar, expresar y convencer, que puede ser en la radio, o en un canal de televisión, o en otro medio masivo de comunicación. Se le considera estratega, gestor, y mediador de procesos comunicativos.

6.2.1.3 Código: Es un conjunto de elementos que se combinan siguiendo ciertas reglas y que son semánticamente interpretables, lo cual permite intercambiar información. En este contexto, las sociedades humanas se caracterizan principalmente porque, valiéndose de unidades sonoras significativas, logran comunicarse a través del código más complejo: las lenguas humanas o códigos lingüísticos. El emisor y el receptor deben utilizar el mismo código para que la comunicación sea posible.

1 Recuperado de: www.med.nyu.edu

2 Anderson, James A (1996) Communication Theory. Epistemological Foundations. New York and London: The Guilford Press

Aunque todos los otros elementos del circuito comunicativo funcionen adecuadamente, la comunicación no tendrá éxito si el emisor y el receptor no comparten el mismo código.¹

6.2.1.4 Medios de Comunicación Impresos: Es aquel que tiene un tiraje y su contenido se basa en texto e imágenes. Nos referimos a las revistas, folletos, periódicos, tarjetas de presentación, calcomanías, carteles y en general a todas las publicaciones que se encuentren impresas en papel y que tengan como objeto informar. El efecto de los medios impresos es más duradero, ya que se puede volver a la publicación más de una vez para analizarla, citarla o compararla. Los medios impresos son recursos de la publicidad que sirven para comunicar la idea principal, o el mensaje básico que abarca una campaña publicitaria dirigida al consumidor, con el fin de persuadirlo a adquirir o hacerse del producto.²

6.2.1.5 Investigación: Es considerada una actividad humana, orientada a la obtención de nuevos conocimientos y su aplicación para la solución a problemas o interrogantes de carácter científico.³

1 Montero Díaz Julio, Montero Díaz José, Introducción a la Historia de la Comunicación Social. 1951 - 2002.

2 Recuperado de: www.icarito.cl.

3 Recuperado de: definición.de/investigacion/

6.2.2 Conceptos de Diseño

6.2.2.1 Diseño: Se define como el proceso previo de configuración mental, “pre-figuración”, en la búsqueda de una solución en cualquier campo. Utilizado habitualmente en el contexto de la industria, ingeniería, arquitectura, comunicación y otras disciplinas creativas.¹

6.2.2.2 Diseñador: Es un profesional que ejerce la Profesión del diseño. Puede dedicarse o especializarse en una gran variedad de objetos o áreas del diseño.²

6.2.2.3 Creatividad: Pensamiento original, imaginación constructiva, pensamiento divergente o pensamiento creativo, es la generación de nuevas ideas o conceptos, o de nuevas asociaciones entre ideas y conceptos conocidos, que habitualmente producen soluciones originales.³

6.2.2.4 Diseño Gráfico: Es una profesión cuya actividad consiste en concebir, programar, proyectar y realizar comunicaciones visuales, producidas en general por medios industriales y destinadas a transmitir mensajes específicos a grupos sociales y con objetivos claros y determinados. Esta actividad posibilita comunicar gráficamente ideas, hechos y valores procesados y sintetizados en términos de forma y comunicación, factores sociales, culturales, económicos, estéticos y tecnológicos.⁴

6.2.2.5 Diseño Editorial: Es la rama del diseño gráfico dedicada a la maquetación y composición de publicaciones tales como revistas, periódicos o libros.⁵

1 Ambrose, Harris, Bases del Diseño (colección), Parramón, 2008

2 Ambrose, Harris, Bases del Diseño (colección), Parramón, 2008

3 Recuperado de: www.significados.com/creatividad

4 Ambrose, Harris, Bases del Diseño (colección), Parramón, 2008

5 Ambrose, Harris, Bases del Diseño (colección), Parramón, 2008

El diseño editorial incluye muchos términos técnicos que pueden resultar confusos y complejos. El profesional debe tener en cuenta el impacto e innovación de los diseños de tapas de libros, dándole importancia a la síntesis semántica para que dentro de una gran gama de productos su creación resalte en cuestión de segundos.¹

6.2.2.6 Diseño Digital: Es la disciplina que posibilita comunicar visualmente, informaciones, hechos, ideas y valores útiles al hombre mediante una actividad en la cual se procesan y sintetizan: factores sociales, culturales, perceptivos, estéticos, tecnológicos y ambientales para obtener formas visuales auténticamente comunicantes.²

6.2.2.7 Folleto: Es un texto impreso reducido de hojas, que sirve como instrumento divulgativo o publicitario. En marketing, el folleto también es una forma sencilla de dar publicidad a una compañía, producto o servicio. Su forma de distribución es variada: situándolo en el propio punto de venta, mediante envío por correo o buzoneo o incluyéndolo dentro de otra publicación de venta o entre otras cosas.³

6.2.2.8 Tipografía: Definimos la tipografía como el arte o técnica de reproducir la comunicación mediante la palabra impresa, transmitir con cierta habilidad, elegancia y eficacia, las palabras. La tipografía es el reflejo de una época. Por ello la evolución del diseño de las mismas responde a proyecciones tecnológicas y artísticas. El signo tipográfico se ha considerado como uno de los miembros más activos de los cambios culturales del hombre.⁴

1 Ambrose, Harris, Bases del Diseño (colección), Parramón, 2008

2 Ambrose, Harris, Bases del Diseño (colección), Parramón, 2008

3 Bhaskaran L, ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

4 Bhaskaran L, ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

6.2.2.9 Diagramación: Es distribuir, organizar los elementos del mensaje bimedia (texto e imagen) en el espacio bidimensional (el papel) mediante criterios de jerarquización (importancia) buscando funcionalidad del mensaje (fácil lectura) bajo una apariencia estética agradable (aplicación adecuada de tipografías y colores). Los conceptos diseño y diagramación involucran el problema de la composición. En realidad, la diferencia entre uno y otro es el papel que cumple cada uno en la edición periódica de la publicación. Mientras que el diseñador establece las pautas de la diagramación: formato, cajas de diagramación, tipografías, tamaño, estilo, formateo de párrafos, sangrías; propone color corporativo para textos, tratamiento de la imagen (sangrados, recuadros o aplicaciones especiales), criterios compositivos, en fin, todos los detalles que componen una publicación; el diagramador los aplica en cada una de las ediciones posteriores.¹

6.2.2.10 Retícula: Es algo que lleva toda publicación por detrás. Estructura por desentrañar. Es una base sobre la que podemos trabajar y donde aplicar los elementos: columnas, páginas, etc. También la conocemos como maqueta: es un instrumento de composición para el diseño de libros, periódicos, revistas... para todo lo que forma parte de los medios gráficos impresos. Es una estructura invisible. Una retícula bien organizada tiene que tener un modo armónico con el formato y la orientación del papel.²

6.2.2.11 Proporción: Se refiere a la justa y armoniosa relación de una parte con otras o con el todo. Esta relación puede ser no solo de magnitud, si no de cantidad o también de grado.³

1 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

2 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

3 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

El propósito de todas las teorías de proporción es crear un sentido de orden entre los elementos de una construcción visual. Fundamentalmente cualquier sistema de proporcionalidad es, por consiguiente, una razón característica, una cualidad permanente que se trasmite de una razón a otra.¹

6.2.2.12 Caracteres: El texto suele ser el principal elemento al que una retícula debe dar forma y estructurar. Eso implica mucho más que seleccionar un tipo de letra, ya que la manera en que éste es tratado dentro de la retícula, tendrá grandes repercusiones en el aspecto del diseño global. El texto debe ser legible y transmitir de modo efectivo el mensaje que contiene.²

6.2.2.13 Imágenes: Es una representación visual, que manifiesta la apariencia visual de un objeto real o imaginario. Aunque el término suele entenderse como sinónimo de representación visual, también se aplica como extensión para otros tipos de percepción, como imágenes auditivas, olfativas, táctiles, sinestésicas, etc. Las imágenes que la persona no percibe sino que vive interiormente son denominadas imágenes mentales, mientras que se designan como imágenes creadas (o bien como imágenes reproducidas, según el caso) las que representan visualmente un objeto mediante técnicas diferentes: dibujo, diseño, pintura, fotografía o vídeo, entre otras.³

6.2.2.14 Columnas Anchas: Permiten presentar el texto en líneas relativamente largas, con la único impedimento del tamaño de la página.

1 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

2 Recuperado de: www.artesy letras.com.co/graficoprofesional.html

3 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

El largo excesivo hace que la lectura de los bloques de texto sea más fatigosa y para la vista resulte más difícil encontrar el principio de la línea siguiente.¹

6.2.2.15 Foliación: Esto corresponde a una serie de números de página de una publicación que sirve al lector como referencia para localizar la información que necesite. La posición de los números de página puede crear un dinamismo óptico y sensación de movimiento que modifiquen claramente una página. Los folios pueden estar estrechamente vinculados a un bloque de texto para crear una sensación de reposo, o bien ser tratados como elementos visuales que obliguen a la vista a desplazarse fuera de su zona de exploración normal.²

6.2.2.16 Colores CMYK: (acrónimo de Cyan, Magenta, Yellow y Key), en este sistema colorimétrico es el utilizado para la impresión. Los colores son mezclados por el impresor o por distintas planchas para crear el resto de colores. En teoría los colores cyan, magenta y amarillo pueden reproducir todos los colores cuando se mezclan pero las tintas no son tan puras ni los negros tan profundos como con un sistema RGB. En teoría los colores cyan, magenta y amarillo pueden reproducir todos los colores cuando se mezclan pero las tintas no son tan puras ni los negros tan profundos como con un sistema RGB. Es por ello que la tinta negra es necesaria para una impresión de calidad. Sin embargo la mayoría de las impresoras inkjet dedicadas a la reproducción digital artística pueden hoy imprimir en RGB puesto que la gama es más amplia.³

1 Bhaskaran L, ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006
2 Bhaskaran L, ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006
3 Bierut, M; Fundamentos del diseño grafico, infinito, 2009.

6.2.2.17 Arte Final: Es la presentación de un trabajo, tal y como el cliente lo recibirá, o al montaje del mismo en algún tipo de soporte. Muy típico de los estudios de arte y agencias de publicidad.¹

6.2.2.18 Impresión Litográfica: Es uno de los sistemas de impresión indirecto ya que el sustrato (el papel) no tiene contacto con la plancha matriz para traspasar la imagen. La tinta pasa de la placa de aluminio al cilindro porta caucho o mantilla, para después pasar al papel ejerciendo presión entre el cilindro porta caucho y el cilindro de presión (también conocido como cilindro de impresión o de contrapresión).²

6.2.2.19 Guías de Corte: Las marcas de corte (en inglés crop marks) son dos líneas en cada esquina del límite del diseño, que el impresor usaba para hacer el corte con la guillotina con la que se corta las hojas de papel, plástico o cartón.³

6.2.2.20 Impresión Full Color: Quiere decir que se imprime con los colores primarios CMYK. Estos cuatro colores permiten imprimir el vasto espectro de colores necesarios para representar fotografías. Cyan es un tipo de azul claro, magenta es un rojo / rosado y el amarillo y negro ya son más conocidos.⁴

1 Bierut, M; Fundamentos del diseño grafico, infinito, 2009.

2 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

3 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

4 Bhaskaran L, ¡Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006

6.3 Ciencias Auxiliares, artes, teorías y tendencias.

6.3.1 Ciencias:

6.3.1.1 Semiología: Es la ciencia que estudia los sistemas de signos: lenguas, códigos, señalizaciones, etcétera. Ferdinand de Saussure la concibió “como la ciencia que estudia la vida de los signos en el seno de la vida social”. Actualmente, no hay consenso, ni autor que se atribuya o tome la iniciativa de plasmarla en algún manual. Se propone que la semiología sea el continente de todos los estudios derivados del análisis de los signos, sean estos lingüísticos (semántica) o semióticos (humanos y de la naturaleza).¹

6.3.1.2 Sociología: Es la ciencia social que estudia los fenómenos colectivos producidos por la actividad social de los seres humanos, dentro del contexto histórico-cultural en el que se encuentran inmersos.²

6.3.1.3 Medicina: Es la ciencia dedicada al estudio de la vida, la salud, las enfermedades y la muerte del ser humano, e implica el arte de ejercer tal conocimiento técnico para el mantenimiento y recuperación de la salud, aplicándolo al diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades. La medicina forma parte de las denominadas ciencias de la salud.³

6.3.1.4 Pedagogía: Es la ciencia que tiene como objeto de estudio a la educación. Es una ciencia perteneciente al campo de las Ciencias Sociales y Humanas, y tiene como fundamento principal los estudios de Kant y Herbart.⁴

1 Schaposnik, F; Semiología; Atlante, 6ta Edición; 2002.

2 Adorno, Theodor W; La sociedad; Ed.Proteo.

3 Rozman, Farreras; Medicina Interna; Ediciones Elsevier, Barcelona: 2008.

4 Delors, Jacques (1996); La Educación encierra un tesoro; UNESCO - Anaya; Madrid.

Usualmente se logra apreciar, en textos académicos y documentos universitarios oficiales, la presencia ya sea de Ciencias Sociales y Humanidades, como dos campos independientes o, como aquí se trata, de ambas en una misma categoría, que no equivale a igualdad absoluta sino a lazos de comunicación y similitud etimológica.¹

6.3.1.5 Psicología Infantil: Se encarga del comportamiento del niño, desde su nacimiento hasta su adolescencia. De esta forma, esta rama de la psicología se centra en el desarrollo físico, motor, cognitivo, perceptivo, afectivo y social. Así es como los psicólogos infantiles llevan adelante métodos para prever y resolver problemas en la salud mental de los niños.²

6.3.1.6 Psicología de la Comunicación: Es una sub-rama de la Ciencia de la Comunicación y de la Psicología. Su objeto de estudio son los procesos psicológicos que conlleva la comunicación. Para los comunicólogos, existen distintos niveles del proceso comunicativo: intrapersonal, interpersonal, grupal, intergrupar, mediático y sociocultural. Cada nivel depende de la categoría social en la que se desarrolla la comunicación: una persona, dos personas, un grupo, entre grupos, a nivel social gracias a medios de comunicación colectiva (radio, prensa, televisión) y a nivel social o entre sociedades. En cada proceso comunicativo hay un proceso psicológico. En todo proceso comunicativo existen varios participantes: un emisor y un receptor, como mínimo.³

1 Delors, Jacques (1996); La Educación encierra un tesoro; UNESCO - Anaya; Madrid.

2 Recuperado de: www.fccom.urjc.es

3 Recuperado de: www.fccom.urjc.es

La comunicación siempre implica un proceso psicológico, los individuos piensan (el pensamiento es un proceso psicológico) en lo que dirán (aun cuando en ocasiones parezca que se habla sin pensar antes), lo planean, lo premeditan, buscan la forma más efectiva de hacer llegar su mensaje (seleccionan qué dirán, qué contestarán, a través de qué vía lo harán). Además, cada uno de ellos tiene una intencionalidad, es decir, siempre que un emisor se comunica es porque busca obtener algo (aun cuando sea beneficio para otros), esta búsqueda de algo es también un proceso psicológico. La recepción, a su vez, implica un proceso complejo: los individuos interpretan lo que reciben, lo transforman, lo aplican e incluso busca exponerse a ciertos mensajes, todos esos procesos o subprocesos psicológicos.¹

6.3.1.7 Psicología de la Imagen: Se encarga del estudio y análisis de la percepción interna y externa de la persona, grupo o institución y de los conocimientos y técnicas psicológicas aplicables a la emisión de estímulos para crear, modificar o mantener la percepción colectiva unificada hacia una persona, grupo o institución.²

6.3.1.8 Psicología del Color: Es un campo de estudio que está dirigido a analizar el efecto del color en la percepción y la conducta humana. Desde el punto de vista médico, todavía es una ciencia inmadura en la corriente principal de la psicología contemporánea.³

6.3.1.9 Psicología Clínica: Es la ciencia que se encarga de la investigación, la evaluación, el diagnóstico, el pronóstico, el tratamiento, la rehabilitación y la prevención de las cuestiones que afectan a la salud mental.⁴

1 Recuperado de: www.fccom.urjc.es

2 Recuperado de: www.fccom.urjc.es

3 Albers, Josef; La Interacción del Color; Madrid; Alianza Editorial, 1989.

4 Dalai Lama (2007). El Arte de la Sabiduría, Barcelona: Grijalbo (Orig. 2006) Nueva York: Guilford Press.

Se trata de una rama de la psicología que atiende las condiciones que pueden generar malestar o sufrimiento a las personas.¹

6.3.1.10 Tecnología: Es el conjunto de conocimientos técnicos, científicamente ordenados, que permiten diseñar y crear bienes y servicios que facilitan la adaptación al medio ambiente y satisfacer tanto las necesidades esenciales como los deseos de la humanidad.²

6.3.1.11 Andragogía: Es el conjunto de las técnicas de enseñanza orientadas a educar personas adultas.³

1 Dalai Lama (2007). El Arte de la Sabiduría, Barcelona: Grijalbo (Orig. 2006) Nueva York: Guilford Press.

2 Recuperado de: tecnomagazine.net

3 Recuperado de: www.tuobra.unam.mx

6.3.2 Artes

6.3.2.1 Fotografía: Es el arte y la técnica de obtener imágenes duraderas debidas a la acción de la luz. Es el proceso de proyectar imágenes y capturarlas, bien por medio del fijado en un medio sensible a la luz o por la conversión en señales electrónicas. Basándose en el principio de la cámara oscura, se proyecta una imagen captada por un pequeño agujero sobre una superficie, de tal forma que el tamaño de la imagen queda reducido. Para capturar y guardar esta imagen, las cámaras fotográficas utilizan película sensible para la fotografía analógica, mientras que en la fotografía digital, se emplean sensores CCD, CMOS y memorias digitales.¹

6.3.2.2 Dibujo: Es un arte visual en el que se representa algo en un medio bidimensional con el uso de la mano. En su mayoría, el papel es el soporte y el lápiz el instrumento, aunque, en la actualidad, el ordenador es también un medio muy usado para realizar este tipo de arte. Es entonces cuando hablamos de dibujo digital.²

1 Recuperado de: www.monografias.com › Arte y Cultura

2 Recuperado de: www.definicionabc.com › General

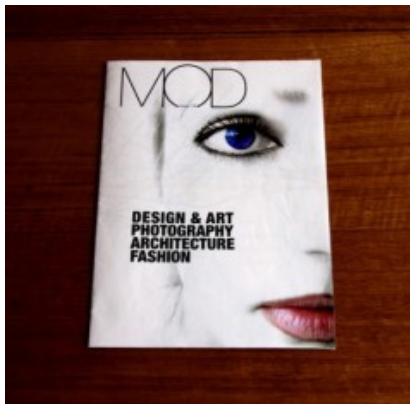
6.3.3 Teorías

6.3.3.1 Teoría del Color: Es un grupo de reglas básicas en la mezcla de colores para conseguir el efecto deseado combinándolos. En su libro “Teoría de los Colores”, el poeta y científico alemán Johann Wolfgang von Goethe propuso un círculo de color simétrico, el cual comprende el establecido por el matemático y físico Isaac Newton y los espectros complementarios. En contraste, el círculo de color de Newton, con siete ángulos de color desiguales y subtendidos, no exponía la simetría y la complementariedad que Goethe consideró como característica esencial del color. Para Newton, solo los colores espectrales podían considerarse como fundamentales. El enfoque más empírico de Goethe le permitió admitir el papel esencial del color magenta, que no es espectral, en un círculo de color. Más adelante, los estudios de la percepción del color definieron el estándar CIE 1931, el cual es un modelo perceptual que permite representar colores primarios con precisión y convertirlos a cada modelo de color de forma apropiada.¹

1 Ambrose, Harris, Bases del Diseño (colección), Parramón, 2008

6.3.4 Tendencias:

6.3.4.1. Minimalismo (orientado al Diseño Gráfico): Consiste en diagramar, maquetar y organizar los elementos para ser aplicado en: Revistas, folletos, trifoliales, instructivos, entre otros. Esta tendencia del diseño gráfico que se caracteriza por simplificar sus elementos a la idea esencial, para transmitir el mensaje de una manera directa y concisa.¹



Los colores que se utilizarán en el folleto serán los siguientes: Azul, Amarillo, Verde y Carmín debido a que la cadena de ADN se compone con estos colores.

1 Recuperado de: www.colorinteractivo.com > Blog

CAPÍTULO VII

PROCESO DE DISEÑO Y PROPUESTA PRELIMINAR

Capítulo VII: Proceso de Diseño Y Propuesta Preliminar

7.1 Aplicación de la Información Obtenida en el Marco Teórico

Este capítulo se desarrolló como el propósito de mostrar qué uso se le dio a cada ciencia para realizar la propuesta del folleto informativo para Asociación Para Todos.

7.1.1 Semiología: Es la ciencia que se encarga de todos los estudios relacionados al análisis de los signos tanto lingüísticos (que tienen vínculos con la semántica y la escritura) como semióticos (signos humanos y de la naturaleza). Previo a la elaboración del folleto se realizó un análisis de todo el trabajo que la Asociación hace para posteriormente desarrollar los elementos gráficos que son importantes y, por lo tanto, que pueden marcar la diferencia en el diseño que se quiere elaborar.

7.1.2 Andragogía: Hasta hace poco tiempo todos creían que la educación era solo cuestión de niños, que la única institución llamada para impartirla era la escuela y que el ser humano solo podía ser educado a temprana edad; pero lo que es cierto es que el ser humano continúa con el proceso de aprendizaje durante toda su vida. El folleto informativo prometía el aprendizaje de los adultos acerca de las Enfermedades por lo que tres meses antes de su realización se evaluó cual es el método de aprendizaje de las familias que asisten a Asociación Para Todos mediante el método de Observación.

7.1.3 Antropología: Es la ciencia que estudia al ser humano de una forma integral. Mediante la Antropología se pudo estudiar el comportamiento, la cultura y la estructura de las relaciones sociales en la Asociación.

7.1.4 Psicología: Es la ciencia que estudia la conducta y/o comportamiento de los seres humanos y los procesos mentales. Mediante la psicología se logró captar cómo las familias trataban de explicar acerca de cómo era su vida.

Además de cómo ellos pueden lidiar con un niño que es distinto a los demás y cuáles son sus sentimientos.

7.1.5 Tecnología: Es el conjunto de conocimientos técnicos, científicamente ordenados que permiten diseñar y crear bienes y servicios que facilitan la adaptación al medio ambiente y satisfacer tanto las necesidades esenciales como los deseos de la humanidad. El folleto informativo que va dirigido a Asociación para todos, se realizará mediante el software Adobe CS6 Master Collection, para que este material impreso obtenga todos los requisitos que se requiere en una imprenta.

7.1.6 Sociología: Es la ciencia social que estudia los fenómenos colectivos producidos por la actividad social de los seres humanos.

En este proyecto la sociología ayudó a conocer la vida cotidiana de las personas y cómo se desenvuelven dependiendo de su entorno. Cada sociedad tiene distintas características diferentes y son asumidos por las personas que viven en ellas y así se puede observar sus similitudes y diferencias.

7.1.7 Psicología de la Comunicación: Contribuye al área de la Psicología Social que estudia el comportamiento o conducta del hombre en sus interrelaciones con la sociedad, tanto como entre qué comunicar: datos, ideas, conceptos. Así como receptor de mensajes. La psicología de la comunicación fue muy importante, ya que se utilizó para saber escoger y colocar datos importantes de la información que se obtuvo, cuándo se logró el acercamiento con las familias que asisten en la Asociación

7.1.8 Psicología del Color: Es el campo de estudio que se dirige al análisis del efecto del color desde la percepción y la conducta de los seres humanos. La psicología del color se utilizó al momento de elegir los colores para cada capítulo de las Enfermedades

Raras, analizando anteriormente si son las más adecuadas para dar a conocer cada síndrome.

7.1.9 Psicología de la Imagen: Se encarga del estudio y análisis de la percepción interna y externa de una persona grupo o institución. Usando la psicología de la imagen se seleccionaron las imágenes más adecuadas para que fueran parte del folleto informativo.

7.1.10 Medicina: Es la ciencia dedicada al estudio de la vida, la salud, las enfermedades y la muerte del ser humano e implica el arte de ejercer tal conocimiento técnico para el mantenimiento y recuperación de la salud, aplicándolo al diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades. De este modo se trató de entender por qué motivo existen las Enfermedades Raras, además de obtener más información acerca de la experiencia de los médicos que atienden estos pacientes y, por consiguiente, dar un concepto desde el punto de vista del médico.

7.1.11 Fotografía: Es el arte y la técnica de obtener imágenes duraderas debidas a la acción de la luz. De este modo se está demostrando a los lectores del folleto informativo de qué manera los niños que asisten Asociación Para Todos son afectados por las Enfermedades Raras y de qué manera con la fotografía se ayuda a mostrar las emociones que se pueden presenciar solamente estando con los niños.

7.1.12 Dibujo: El dibujo es una forma de expresión gráfica, plasma imágenes sobre un espacio plano. De este modo se plasmaron las ideas creativas que se tuvieron para el folleto informativo mediante el proceso de bocetaje

7.1.13 Teoría del Color: En el arte de la pintura, el diseño gráfico, el diseño visual, la fotografía, la imprenta y en la televisión.

La teoría del color es un grupo de reglas básicas en la mezcla de colores para conseguir

el efecto deseado al combinar colores de luz o pigmento. Se utilizó porque color es una de las propiedades visuales más útiles a la hora de clasificar objetos.

7.1.14 Minimalismo: El diseño minimalista es en su forma más básica, es la eliminación de elementos pesados para la vista. De este modo el diseño minimalista ayudó a simplificar los elementos a la idea esencial, para transmitir el mensaje de una manera directa y concisa y haciendo que el contenido sobresalga.

7.2 Conceptualización

7.2.1 El porqué de las cosas (la brújula)

¿Qué es?

Técnica de generación de ideas. La inventó Arthur Van Goundy (Techniques of Structured Problem Solving, Van Rheinhold, 1998). Principalmente utiliza los porqués como pregunta.

¿Para qué?

Sirve para orientar nuestro objetivo creativo pero no ofrece soluciones.

¿Cómo?

Se define el objetivo creativo.

Nos preguntamos “¿por qué?” con cada respuesta que demos, respondemos a todas los porqués y preguntamos más “¿por qué?”



Asociación Para Todos es una Asociación sin fines de lucro que se encarga de ayudar a los niños que nacen con alguna Enfermedad Rara. El problema es que es difícil diagnosticar la enfermedad que estos niños poseen.

¿Por qué?

Los padres de familia no tienen una guía que seguir.

¿Por qué?

No hay un folleto informativo con la suficiente información.

¿Por qué?

Talvez no tienen el suficiente presupuesto como para pagar los servicios de un diseñador gráfico.

¿Por qué?

Talvez no tienen los suficientes donadores

¿Por qué?

Talvez no es Asociación Para Todos no es una Asociación muy conocido.

¿Por qué?

Talvez les interesa más ayudar a los niños que los necesitan que emplear su tiempo en dándose a conocer.

¿Por qué?

Su prioridad es diagnosticar que enfermedad tienen cada paciente.

¿Por qué?

Los niños necesitan saber que Enfermedad Rara poseen debido a que algunas enfermedades pueden ser mortales.

¿Por qué?

Talvez las enfermedades afectan órganos fundamentales del cuerpo.

7.2.2 Definición del Concepto

Después de haber realizado la técnica de creatividad: “El porqué de las cosas (la brújula), se realizó un listado de frases para así poder escoger la frase conceptual que será la base primordial para el diseño del folleto informativo dirigido a Asociación Para Todos.

LISTADO DE POSIBLES SLOGANS PARA ASOCIACIÓN PARA TODOS

- Lucha día con día.
- Profesionales que ofrecen ayuda.
- Los psicólogos son de ayuda esencial para estas personas.
- Fuerza para los padres de familia como para los niños especiales.
- Niños especiales.
- Una probabilidad entre un millón de niños.
- Necesidad de ayuda.
- Luchando por un día más.
- No dejarse vencer ante cualquier adversidad.
- Cuando nada es seguro todo es posible.
- El secreto para salir adelante es empezar.

Frase Conceptual:

ASOCIACIÓN PARA TODOS

Una familia luchando por la salud.

7.3 Bocetaje

En el presente capítulo se plantea los esbozos del material informativo que se presentará en Asociación Para Todos, a continuación se definirá la propuesta:

- Tabla de Requisitos

Elemento Gráfico	Propósito	Técnica	Emoción
Medidas del formato	Aprovechar al máximo el papel que se va a utilizar de una manera adecuada.	Indesign: Utilizar las diferentes herramientas para lograr un orden en el folleto.	Orden
Textura	Resaltar los elementos importantes del folleto informativo.	Photoshop: Crear una textura adecuada al tema.	Optimismo
Efectos	Dar un efecto más realístico a todas las fotografías.	Photoshop: Darle otra realidad a las fotografías con el propósito de conmover a las personas que lean el folleto.	Sensibilidad
Diagramación	Organizar en un espacio	Indesign: En un diseño Top – Down,	Estabilidad

	<p>el contenido escrito y visual para que todo se vea ordenado y el lector no se canse cuando esté leyendo el folleto.</p>	<p>se planteará lo más importante que es el título, después el contenido con una fotografía en medio.</p>	<p>Estabilidad</p>
<p>Fotografía</p>	<p>Demostrar las diferentes enfermedades raras que pueden existir.</p>	<p>Cámara Canon T-3 Demostrar cuál es la realidad de los niños.</p>	<p>Asombro</p>
<p>Colores</p>	<p>Crear un ambiente de tranquilidad y entendimiento por medio de los siguientes colores: Blanco, azul, verde, amarillo y carmín (la cadena de ADN tiene estos colores).</p>	<p>Ilustrador: Por medio de esta herramienta se va a redibujar la cadena del ADN y se colocará al lado derecho como el lado izquierdo dependiendo de la página</p>	<p>Esperanza</p>

Tipografía	Establecer una jerarquía entre el título, subtítulo y el contenido establecido en el folleto.	Ilustrador. Se va a utilizar 2 diferentes de tipo de letras. Y el uso de la negrilla en los títulos como en conceptos importantes que hay que resaltar.	Interés
------------	---	---	---------

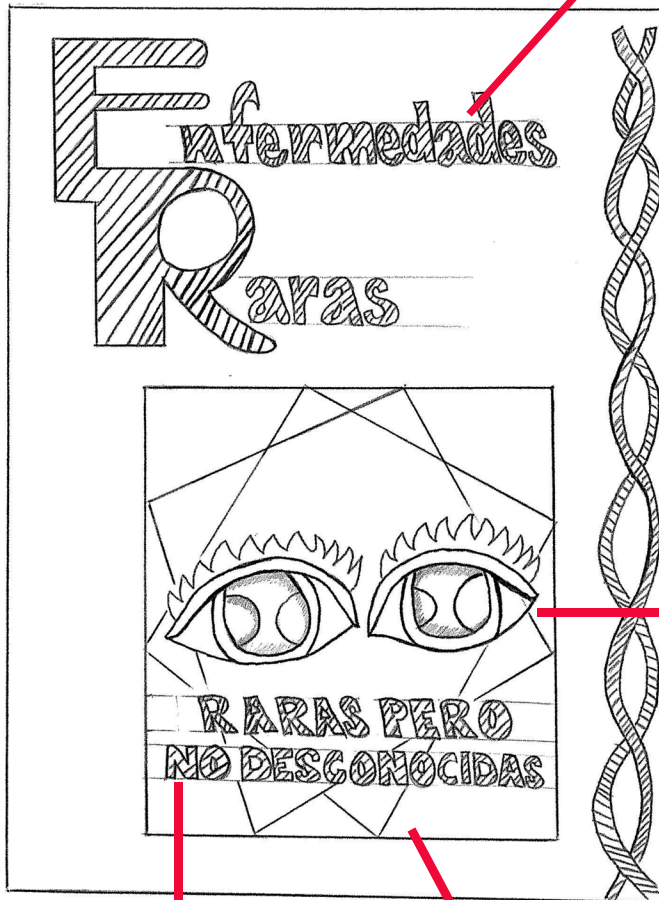
7.3.1 Bocetos a Base Natural

El siguiente esbozo es trabajado por firmas, ya que el material es impreso. El tamaño es 8 ½ x11” abierto (tamaño carta) con márgenes de 12.7 mm en los cuatro lados para que al momento de realizar los cortes ningún texto, imagen o diseño sea afectado, además de los medianiles que tienen una medida de 3mm. Por último, el material se grapará al caballete.

Folleto Informativo

8 ½ x11”

Páginas Externas - Portada



Título Principal “Enfermedades Raras”: La tipografía que se usará es Broadway con un tamaño de 30 pt en color blanco para que haga contraste con el café.

Cadena de ADN: Es el elemento principal del folleto ya que se trata de Enfermedades Raras por lo tanto se hará uso de este elemento en todo el folleto. Los colores que se utilizarán son: Amarillo, verde, azul y rojo por la adenina, citosina, timina y el grupo de fosfato.

Ojos: Representan las Enfermedades Raras en general ya que estas pueden ser heredadas por hombres o mujeres. Los colores que se utilizarán para los ojos son: café y azul.

Raras Pero No Desconocidas: Con esta frase se quiere decir que aunque muchas personas no tengan conocimiento de estas enfermedades sí existen.

Cuadrados (en colores: amarillo, anaranjado): Se decidió colocarlos detrás de los ojos para que hicieran un contraste con el café del fondo.

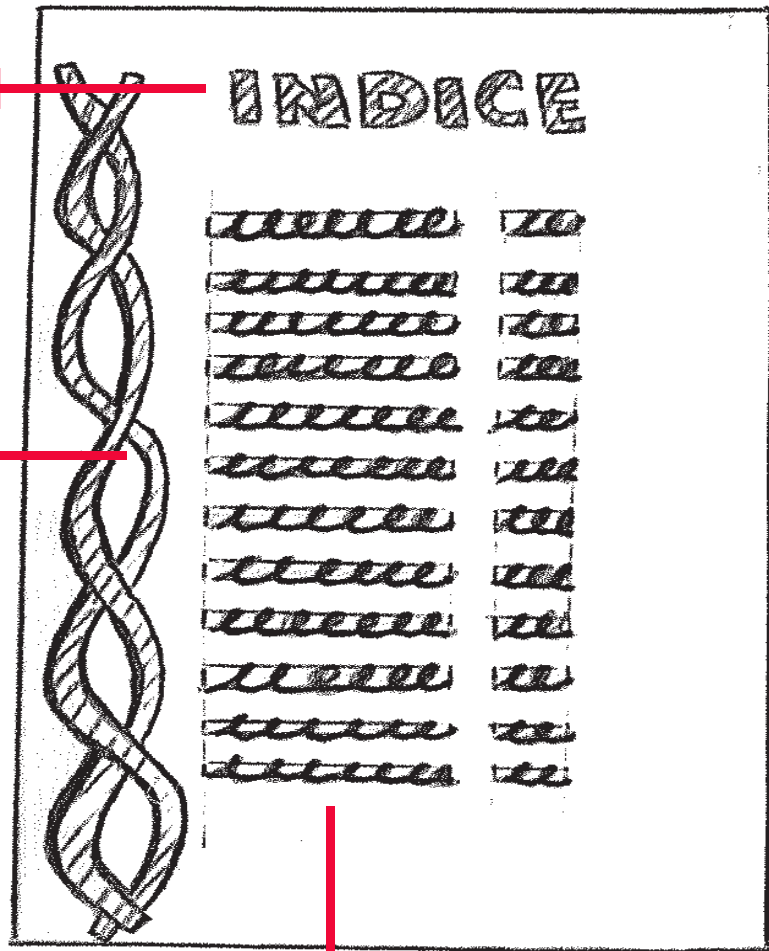
Folleto Informativo

8 ½ x11”

Páginas Interna - Indice

Título: La tipografía será Arial tamaño 18 pt. El color será rojo y estará centrado.

Cadena de ADN: Es el elemento principal del folleto, ya que se trata de Enfermedades Raras, por lo tanto se hará uso de este elemento en todo el folleto. Los colores que se utilizarán son: Amarillo, verde, azul y rojo por la adenina, citosina, timina y el grupo de fosfato.



Texto: La tipografía será Arial Narrow tamaño 12 pt. en color negro. El texto estará justificado para que se vea más ordenado.

Folleto Informativo

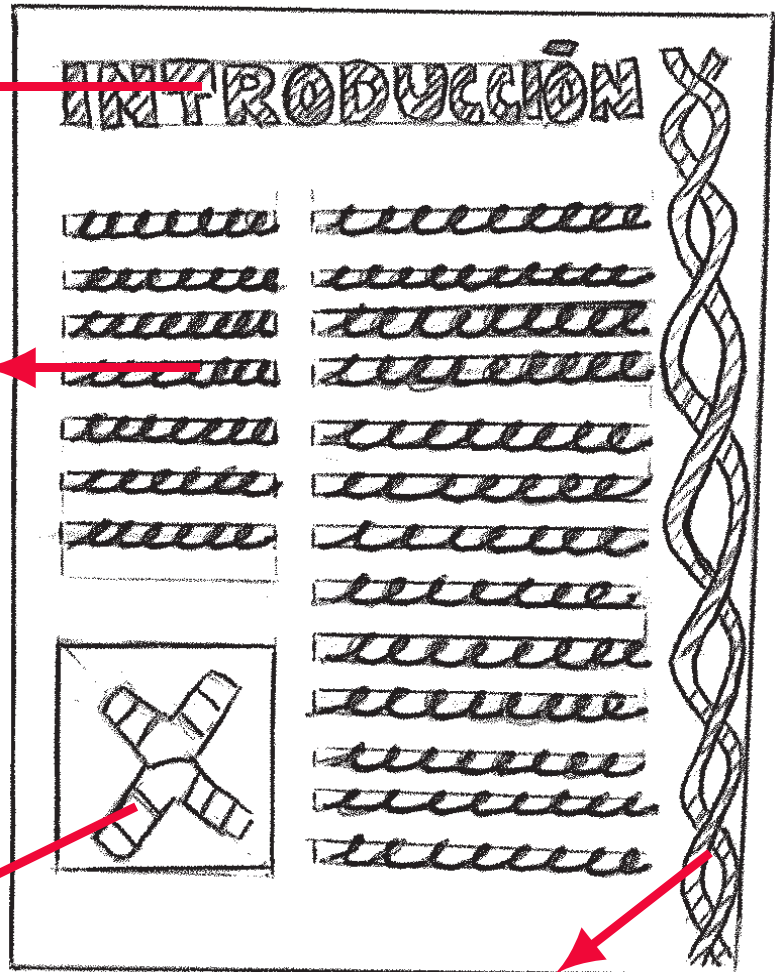
8 ½ x11”

Páginas Interna - Introducción

Título: La tipografía será Arial tamaño 18 pt. El color será rojo y estará centrado.

Texto: La tipografía será Arial Narrow tamaño 12 pt. en color negro. El texto estará justificado para que se vea más ordenado. El medianil entre cada columna es de 3mm.

Se colocará una fotografía en la introducción para hacer referencia que las enfermedades son genéticas. En este caso se colocó un cromosoma.



Cadena de ADN: Es el elemento principal del folleto ya que se trata de Enfermedades Raras por lo tanto se hará uso de este elemento en todo el folleto. Los colores que se utilizarán son: Amarillo, verde, azul y rojo por la adenina, citosina, timina y el grupo de fosfato.

Folleto Informativo

8 ½ x11”

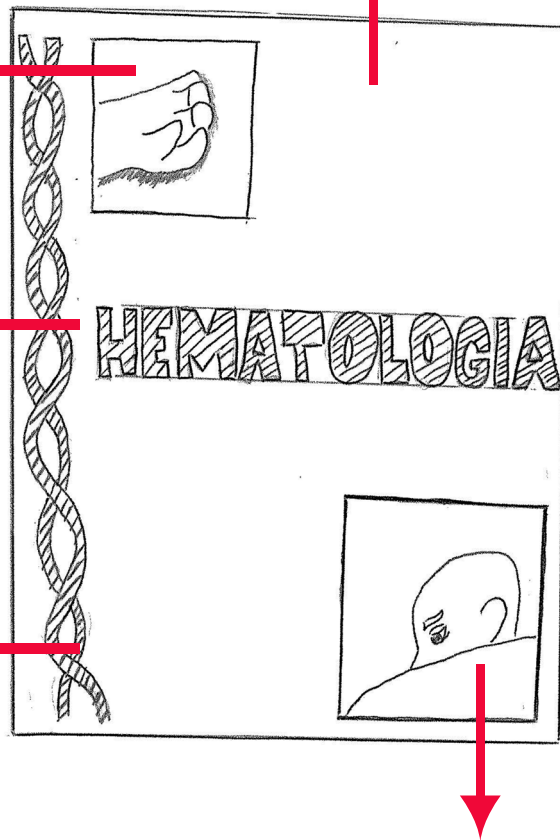
Página Interna - Hematología

Fotografía 1: Se colocará una fotografía para que los lectores tengan conocimiento de como se manifiesta las Enfermedades Raras. En este caso la fotografía pertenece a la Anemia de células faciformes.

Títulos: Se utilizará la tipografía Arial Black en color blanco para que no se vea cargado con el fondo.

Cadena de ADN: Es el elemento principal del folleto ya que se trata de Enfermedades Raras por lo tanto se hará uso de este elemento en todo el folleto. Los colores que se utilizarán son: Amarillo, verde, azul y rojo por la adenina, citosina, timina y el grupo de fosfato.

Fondo: Cada capítulo tendrá un color diferente para que se pueda marcar una diferencia entre ellos.

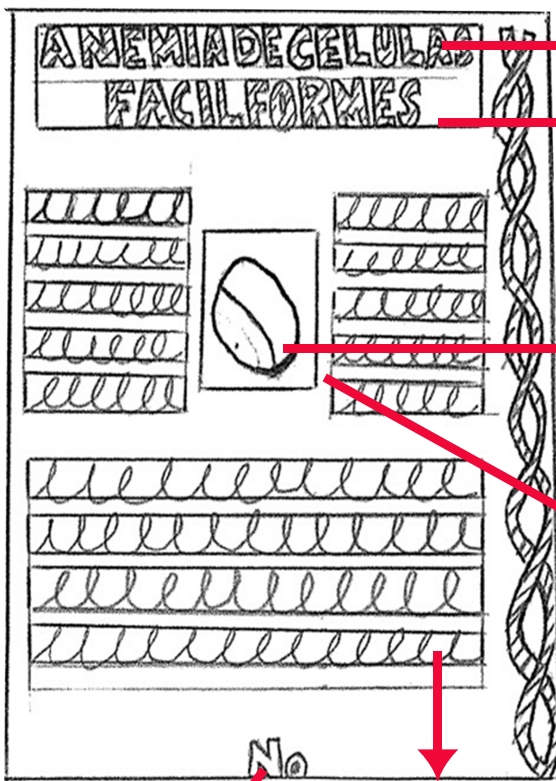


Fotografía 2: Se colocará una segunda fotografía para que se tenga más referencias. En este caso se hace referencia a la Anemia de Células Faciformes ya que están dentro de la clasificación de enfermedades Hematológicas.

Folleto Informativo

8 ½ x11”

Página Interna - Anemia de Células Faciliformes



Título: La tipografía será Arial tamaño 14 pt. El color depende del capítulo combinado con blanco.

Todos los títulos estarán encerrados en una caja para que pueda resaltar. El color depende del capítulo

Fotografía: En cada tema se pondrá una fotografía que identifique a la Enfermedad Rara según sea el caso. En este caso se representó la enfermedad con glóbulos rojos.

Medianil: El medianil entre cada columna tendrá una medida de 3mm.

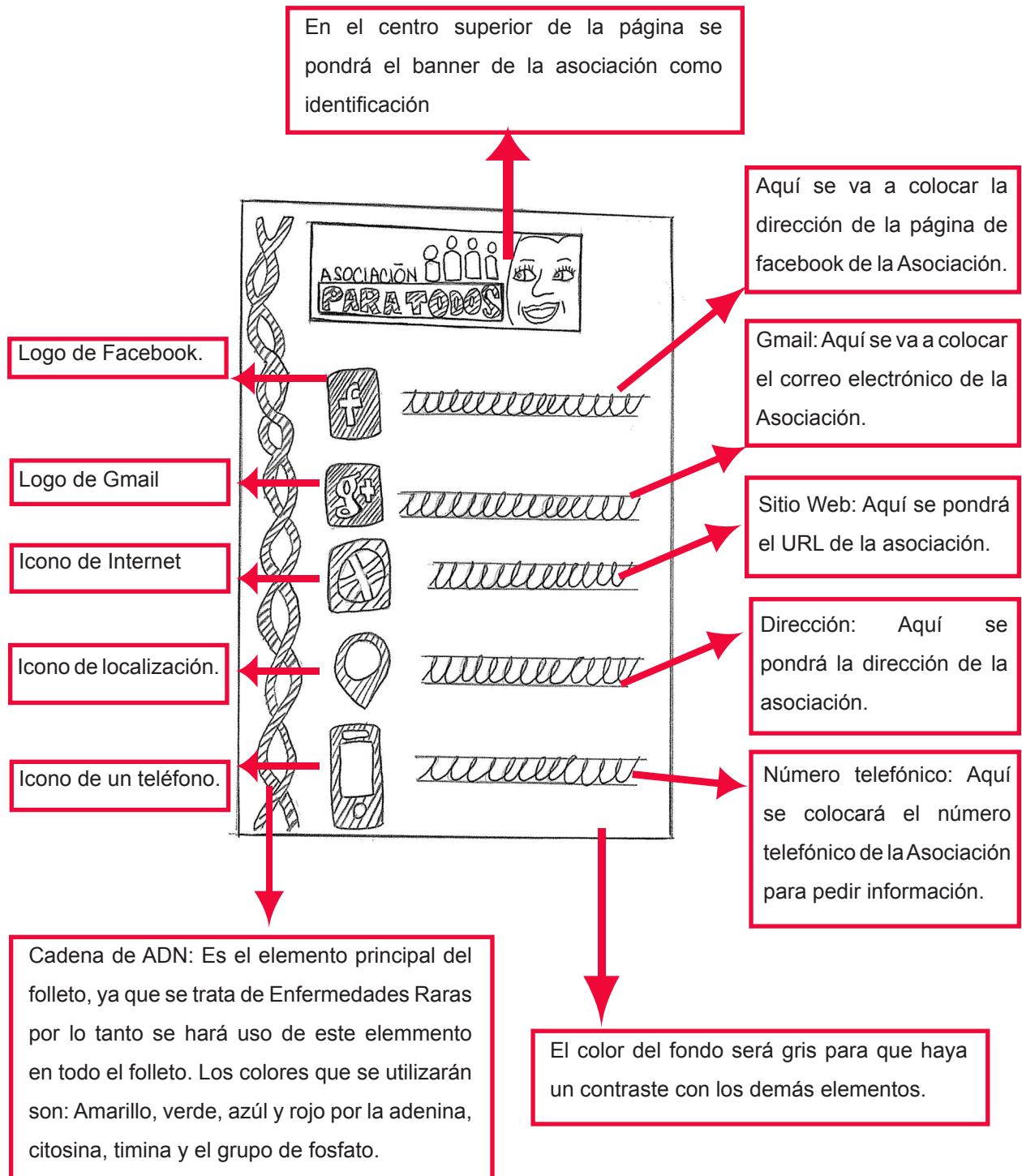
Numeración de Página: Irá al centro de cada página para que sea fácil en el índice identificarlo.

Texto: La tipografía será Arial Narrow tamaño 14 pt. en color negro. El texto estará justificado para que se vea más ordenado.

Folleto Informativo

8 ½ x11”

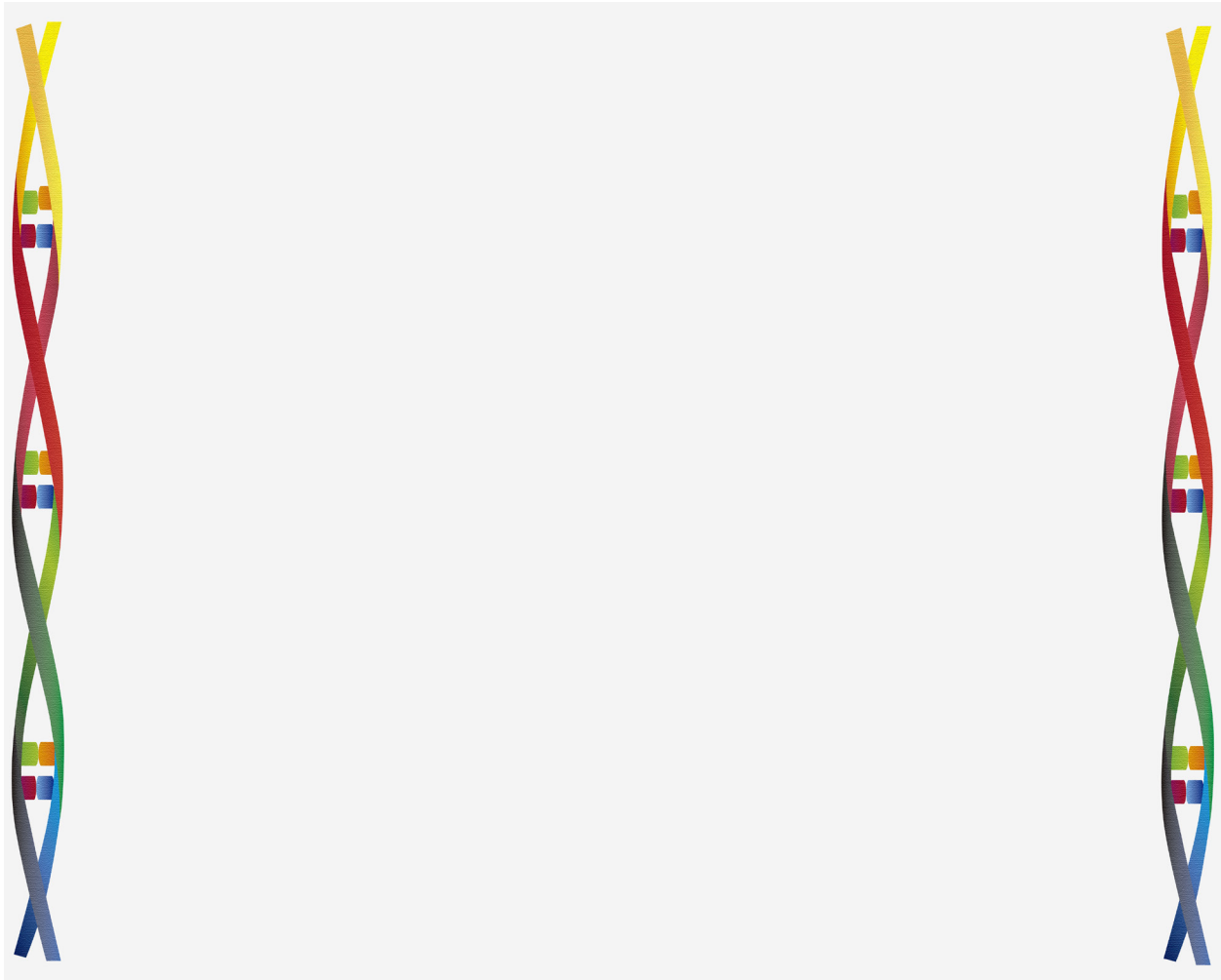
Página Externa - Contra Portada



7.3.2 Proceso de Bocetaje formal en Base a la Diagramación de Dibujo Técnico

En este proceso se ilustró paso a paso la construcción de las ilustraciones como la de cada plantilla y la tipografía de los textos.

Plantillas que se utilizaron.



Las plantillas se trabajaron por separado en el programa ilustrador para que se pudieran acoplar a las respectivas páginas.

TIPOGRAFÍA

TÍTULOS

ENFERMEDADES RARAS

SUBTÍTULOS

ENFERMEDADES RARAS

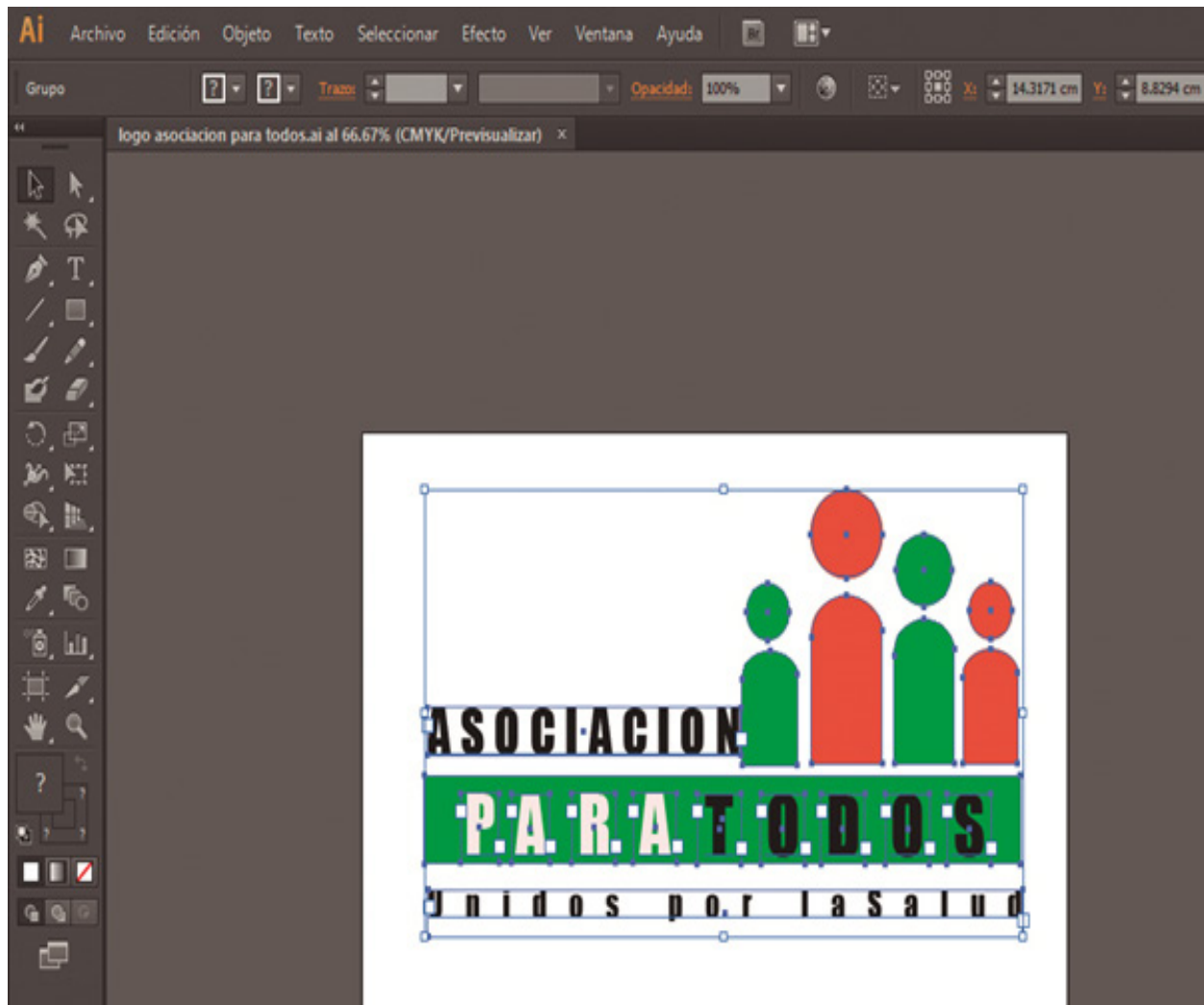
TEXTO

ENFERMEDADES RARAS

PALETA DE COLORES CMYK

c:25% m:21% y:20% K: 0%	#c7c4c5	c:54% m:50% y:48% K: 0%	#867e7c
c:92% m:0% y:20% K: 0%	#37a816	c:21% m:21% y:22% K: 0%	#c2a1a8
c:27% m:64% y:83% K: 0%	#a5533a	c:20% m:76% y:33% K: 0%	#b1647c
c:0% m:56% y:94% K: 0%	#d88d29	c:16% m:42% y:17% K: 0%	#c9a6b5
c:71% m:58% y:46% K: 1%	#656b78	c:77% m:80% y:49% K: 9%	#524a61
c:44% m:58% y:79% K: 3%	#91744d	c:35% m:57% y:85% K: 0%	#a37b43
c:15% m:0% y:79% K: 0%	#e5e464	c:83% m:24% y:83% K: 0%	#568a59
c:48% m:56% y:36% K: 27%	#70616c	c:93% m:18% y:52% K: 0%	#2e8c88
c:39% m:100% y:100% K: 15%	#7a191d	c:30% m:34% y:56% K: 0%	#7a191d

Logotipo:



En el programa ilustrador se redibujó el logo de Asociación Para Todos ya que ellos no tenían el logo vectorizado y era necesario para colocarlo en el folleto informativo.

7.3.3 Proceso de Digitalización

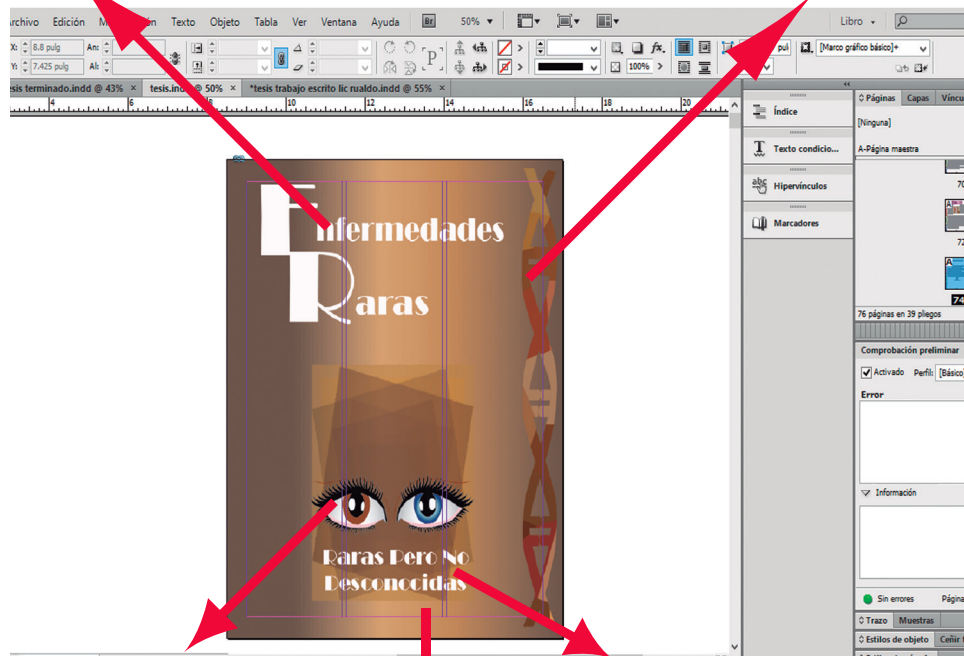
En el proceso de digitalización del Esbozo, éste se comenzó a digitalizar por páginas, para que al momento de ser elegido cuál se deberá de utilizar se preparen las artes finales para que por último sea este impreso.

- Folleto Informativo - Portada

8 ½ x11”

En el título principal se utilizó la tipografía Broadway con un tamaño de 30 pt. Se escogió color blanco en el título para que pudiera haber un contraste.

La cadena de ADN es muy importante en este folleto informativo ya que se trata de enfermedades genéticas.



Los ojos simbolizan que cualquier persona es vulnerable ante estas enfermedades ya que son genéticas.

Se ha elegido el color café para la portada debido a que la Asociación se identifica con ese color.

Se eligió la frase Raras pero No Desconocidas debido a que no todas las personas están bien informadas en relación con las enfermedades, pero saben de su existencia.

- Folleto Informativo: Introducción

8 ½ x11”

Se utilizó la tipografía para el título “Introducción” con un tamaño de 16pt y color rojo.

La cadena de ADN es muy importante en este folleto informativo, ya que se trata de enfermedades genéticas.

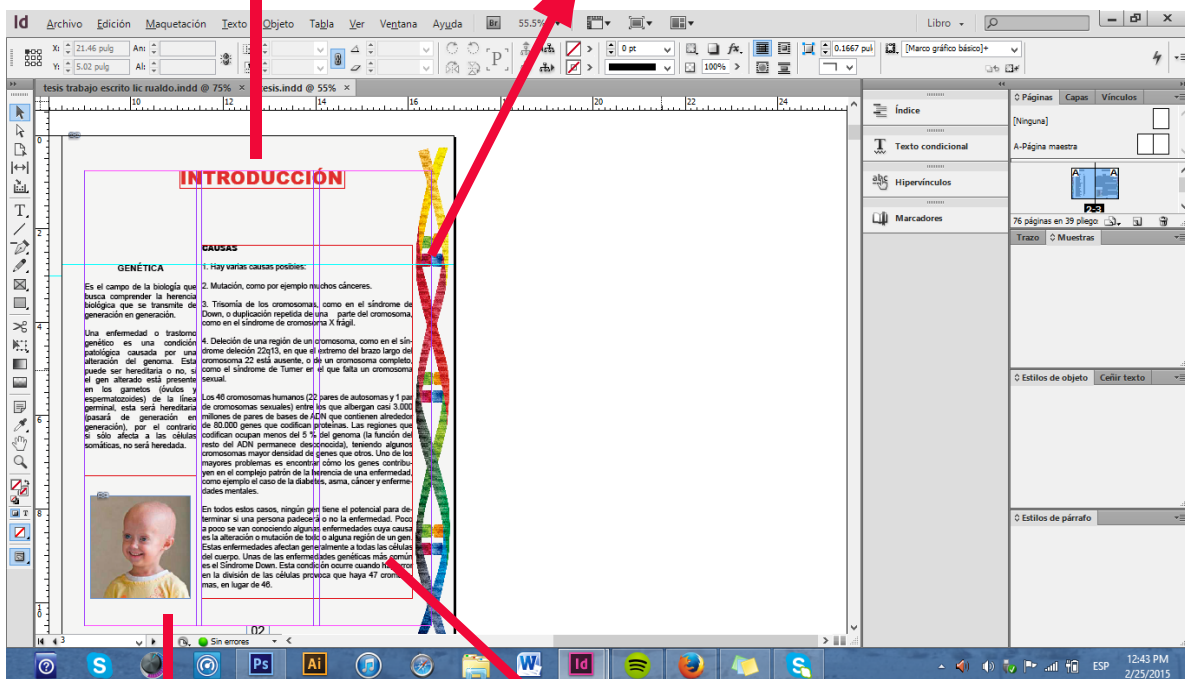


Imagen: La fotografía que indica las enfermedades genéticas se colocó del lado izquierdo de la página.

Texto: La tipografía que se utilizó para el texto es Arial con un tamaño de 14pt y el texto se justificó para que se vea ordenado.

- Folleto Informativo: Hematología (Página 03)

8 ½ x11”

La cadena de ADN es esencial en este folleto informativo porque se trata de un folleto que habla de enfermedades genéticas

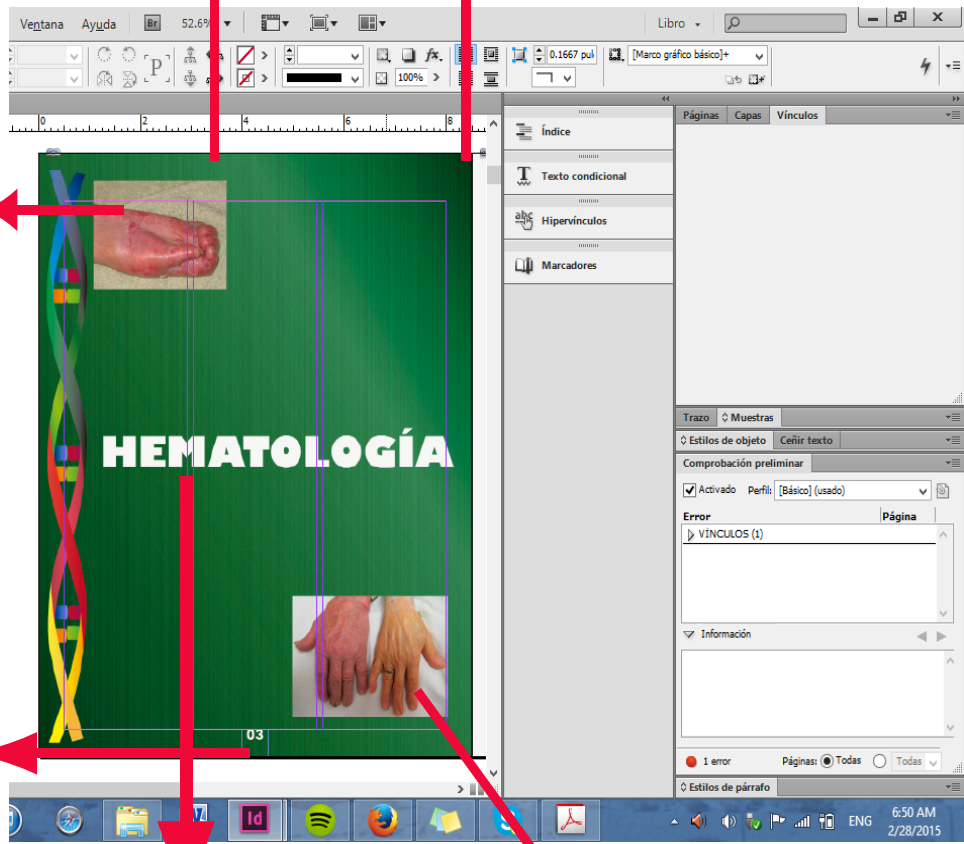
Cada inicio de capítulo está identificado con un color diferente para que se establezca la diferencia en cada categoría

Fotografía 1: Se colocó una fotografía en ambos lados de la página para identificar las Enfermedades Raras.

Numeración de Página: Se utilizó la tipografía Arial tamaño 18 en color blanco.

Título: La tipografía que se utilizó para todos los títulos es Arial con tamaño de 30pt y con color blanco para que no se vea cargado.

Fotografía 2: Se colocó una segunda fotografía para tener más referencias acerca de cómo se manifiestan las enfermedades.



- Folleto Informativo: Anemia de Células Facilformes (Página 04)

8 ½ x11”

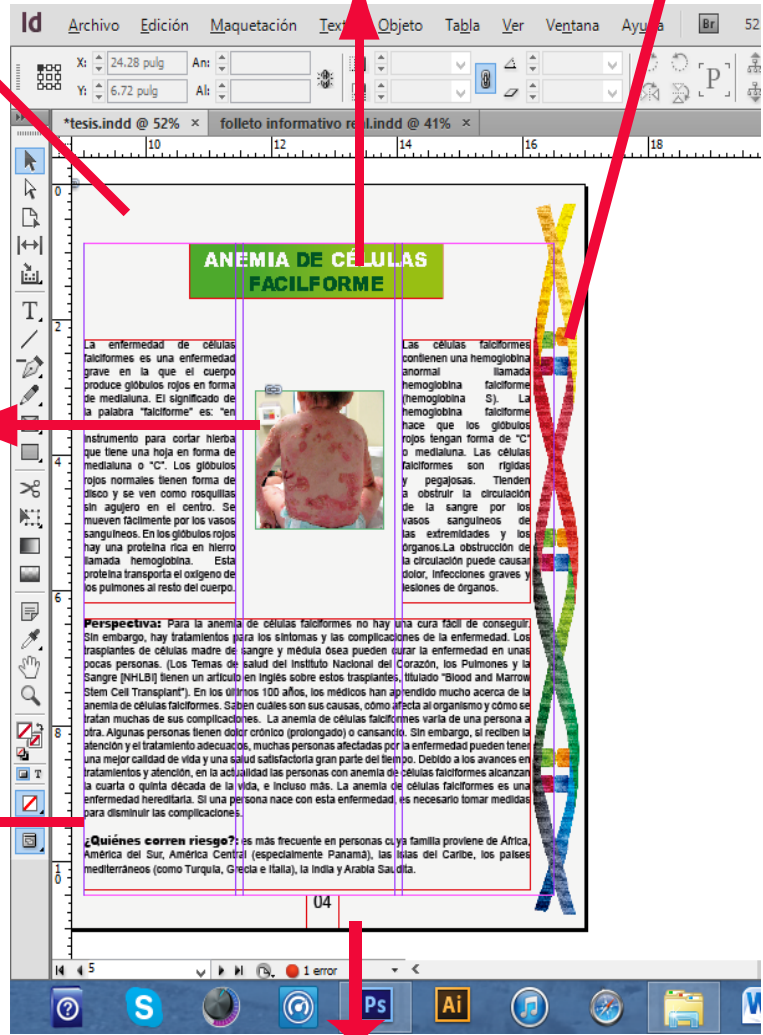
Las páginas dónde se desarrollan los temas son de color gris para que sean entendibles.

Anemia de Células Facilformes: La tipografía es Arial con un tamaño de 12 pt. El color de letra va a ser dependiendo del capítulo igual que el de la caja.

La cadena de ADN es esencial en este folleto informativo.

Imagen: Se colocó una imagen entre cada columna para identificar la enfermedad.

Texto: La tipografía que se utilizó para el texto es Arial con un tamaño de 12 pt y el texto se justificó para que se vea ordenado.



Cada página lleva su numeración para que tengan un orden.

- Folleto Informativo: ContraPortada

8 ½ x11”

En el centro superior de la página se colocó el banner de la asociación.

Aquí se ubicó la información del facebook de la asociación.

Aquí se puso la información del correo electrónico

Aquí se ubicó la información del sitio web de la asociación.

Aquí se puso la ubicación de la Asociación.

Aquí se colocó el número telefónico.

La cadena de ADN es esencial en este folleto informativo.

The screenshot shows the Adobe InDesign workspace with a flyer for 'ASOCIACION PARATODOS' (United for Health). The flyer features a DNA helix graphic on the left and contact information on the right. Red arrows point from text boxes to the banner, Facebook icon, email address, website URL, address, phone number, and the DNA graphic.

7.4 Propuesta Preliminar

La propuesta preliminar que se está presentando fue trabajada en In-Design como páginas individuales, ya que este material debe estar perfectamente listo a la hora de imprimirse. El tamaño que se está utilizando es carta, para que a la hora de imprimirse el folleto salga en media carta, con un margen de 12.7 mm por los 4 lados y un medianil de 3mm entre cada párrafo.

Signatura 1: Tiro 1 de Folleto Informativo

8 ½ x11”



Portada y Contra Portada



Signatura 1: Tiro 1 Folleto Informativo

8 ½ x11”

índice - Bibliografía / Nota(74)



ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	2
HEMATOLOGÍA	3 - 4
NEUROLOGÍA	5 - 19
MUSCULARES	20 - 24
ENDOCRINOLOGÍA	25 - 28
CANALOPATÍAS	29 - 30
METABÓLICAS	31 - 37
COMBINADAS	38 - 41
DERMATOLÓGICAS	42 - 45
OSÉAS	46 - 49
OFTALMOLÓGICAS	50 - 51
TALLA BAJA	52 - 55
CARDIOLÓGICA	56 - 57
CRANEOFACIAL	57 - 64
CRONOPATÍAS	65 - 67
GASTROINTESTINAL	68 - 69
CONECTIVAS	70 - 72
AGRADECIMIENTO	73
BIBLIOGRAFÍA	74

BIBLIOGRAFÍA

Colombo M, Comero V, Raimann E, editores. Errores raros en el metabolismo del niño. Gedago; Editorial Universitaria; 2003. p.507-522. [http://www.gedago.com](#)

GRIFITHS, A. J. F., GELBART, W. M., MILLER, J. H., Y LEWONTIN, R. C., 2000. Genética Moderna. InteramericanaMcGraw-Hill.

Reitman H, Fietersband T, Gulbomisen AB, Ueland PM. Assessment of homocysteine status. J Inher Metab Dis 1997; 20: 286-94.

Patel M, Mahboud F. A case of Freeman-Sheldon syndrome (Cranio-carpotarsal dysplasia). Br J Radiol 1999; 75(653):80-83

KLUG, W. O., y CUMMINGS, M. R., 1998. Conceptos de Genética, 9ª Ed. Prentice Hall Iberia.

FUENTE DE INFORMACION:
DRA. MARI URÍAS: DIRECTORA DE ASOCIACION PARA TODOS.


NOTA:

El material fotográfico fue recuperado en diferentes paginas web relacionadas con Enfermedades Raras así como de material que brindó la Dra. Mary Urias como presentaciones y algunas fotografías para poder fundamentar este folleto informativo

Signatura 2: Tiro 2 Folleto Informativo

8 ½ x11”

Agradecimiento - Introducción (73 - 02)



AGRADECIMIENTO


Desarrolla una actitud de gratitud y da las gracias por todo lo que te sucede, sabiendo que cada paso adelante es un paso hacia el logro de algo mas grande y mejor que tu situación actual. -Brian Tracy

Primero que nada quiero agradecer a Dios por todo lo que me ha brindado. Una familia que me quiere, salud y mis estudios, sin éla milado yo no estuviera haciendo este proyecto que es el más importante de mi vida, ya que con este culminaré mis estudios universitarios para empezar otra etapa en mi vida.

También quiero agradecer a la Dra. Mari Uñas por todas las amables atenciones que ha tenido hacia mí por todos sus conocimientos y por haberlos compartido conmigo. Yo les deseo lo mejor del mundo se que la lucha contra las enfermedades genéticas es muy difícil pero con la ayuda de Dios y con las otras personas que amablemente contribuyen a la causa ustedes le darán mucha felicidad a los niños. Espero que este folleto contribuya en su labor ya que lo hice con mucho amor y esa es su finalidad aportar conocimiento a las personas que se sienten desorientadas.

Me despielo
ATTE
Linda Estefanía De León

73



INTRODUCCIÓN

Es el campo de la biología que busca comprender la herencia biológica que se transmite de generación en generación.

GENÉTICA


Una enfermedad o trastorno genético es una condición patológica causada por una alteración del genoma. Esta puede ser hereditaria o no, si el gen alterado está presente en los gametos (óvulos y espermatozoides) de la línea germinal, esta será hereditaria (pasará de generación en generación), por el contrario si sólo afecta a las células somáticas, no será heredada.

Los 46 cromosomas humanos (22 pares de autosomas y 1 par de cromosomas sexuales) entre los que albergan casi 3.000 millones de pares de bases de ADN que contienen alrededor de 80.000 genes que codifican proteínas. Las regiones que codifican ocupan menos del 5 % del genoma (la función del resto del ADN permanece desconocida), teniendo algunos cromosomas mayor densidad de genes que otros. Uno de los mayores problemas es encontrar cómo los genes contribuyen en el complejo patrón de la herencia de una enfermedad, como ejemplo el caso de la diabetes, asma, cáncer y enfermedades mentales.

En todos estos casos, ningún gen tiene el potencial para determinar si una persona padecerá o no la enfermedad. Poco a poco se van conociendo algunas enfermedades cuya causa es la alteración o mutación de todo o alguna región de un gen. Estas enfermedades afectan generalmente a todas las células del cuerpo. Unas de las enfermedades genéticas más común es el Síndrome Down. Esta condición ocurre cuando hay error en la división de las células provoca que haya 47 cromosomas, en lugar de 46.

CAUSAS

1. Hay varias causas posibles:
2. Mutación, como por ejemplo muchos cánceres
3. Trisomía de los cromosomas, como en el síndrome de Down, o duplicación repetida de una parte del cromosoma, como en el síndrome de cromosoma X frágil.
4. Delección de una región de un cromosoma, como en el síndrome de delección 22q13, en que el extremo del brazo largo del cromosoma 22 está ausente, o de un cromosoma completo, como el síndrome de Turner en el que falta un cromosoma sexual.



02

85

Signatura 2: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Hematología – Síndrome de Ehlers Danlos (03 - 72)



HEMATOLOGÍA

03



SINDROME DE EHLERS - DANLOS

Es un grupo de alteraciones genéticas raras que afectan a los seres humanos provocado por un defecto en la síntesis de colágeno. Dependiendo de la mutación individual, la gravedad del síndrome puede variar desde leve a potencialmente mortal. No se conoce una cura y el tratamiento es de soporte. Los epónimos del síndrome son Edward Ehlers, de Dinamarca, quien lo describió en 1901. En el pasado existían más de diez tipos reconocidos del síndrome. En 1997 los científicos propusieron una clasificación más sencilla que redujera el número de tipos principales a seis. Después se asignó los nombres a cada uno.



A continuación se listan los seis tipos principales. Pueden existir otras formas de la afección, pero han sido descritas a partir de una única familia o bien no han sido bien caracterizadas.

Excepción para la hiperomolalidad se han identificado las mutaciones implicadas y se pueden detectar con precisión mediante pruebas genéticas.

Los epónimos del síndrome son Edward Ehlers, de Dinamarca, quien lo describió en 1901

Síntomas: Varían ampliamente según el nivel de mutación que padezca el paciente. No ocurren, en cada caso los síntomas se deben en última instancia a la carencia o escasez de colágeno. Por ejemplo, en el tipo más común, el de la hiperomolalidad, es frecuente entre los síndromes articulares flexibles e inestables con una tendencia a dislocaciones dolorosas y subluxaciones. Esto se debe a que los ligamentos carecen del tipo adecuado de colágeno y son demasiado elásticos

Genéticas: Las siguientes mutaciones puede provocar el síndrome de Ehlers-Danlos:
Proteínas fibrosas: COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, y TNXB
Enzimas: ADAMT22, PLODI1

Las mutaciones en estos genes pueden alterar habitualmente la estructura, producción o procesamiento de colágeno o bien proteínas que interactúan con él. El colágeno proporciona estructura y resistencia al tejido conectivo en todo el organismo. Si tiene defectos se puede debilitar este tejido en la piel, huesos, vasos sanguíneos y órganos, lo cual resulta en los rasgos del síndrome.

72



Signatura 3: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Marfan – Anemia de Células Faciliformes (71 - 04)

SINDROME DE MARFAN

Es una enfermedad rara del tejido conectivo, que afecta a diversas estructuras, incluyendo esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos. Se caracteriza por un aumento inusual de la longitud de los miembros. Se cree que afecta a una de cada 5.000 personas y, a diferencia de otros problemas genéticos, no afecta negativamente a la inteligencia.



Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica dominante, esto significa que dicha enfermedad tiene la misma probabilidad de aparecer en un sexo que en otro y ser estos capaces de transmitir a la descendencia. Siempre que haya un individuo afectado, significará que ha recibido al menos un alelo dominante de uno de sus padres. Hombres, mujeres y niños pueden tener el síndrome de Marfan.

Síntomas: Estructura corporal alta y delgada; extremidades largas y delgadas (dolicozonomelia); dedos largos, como de araña (aracnodactilia); torax en embudo o torax en quilla; escoliosis (curvatura en la columna vertebral); defectos de la vista; pie plano; cara estrecha y delgada; micropalata (mandíbula pequeña); codonoma del iris; hipotonia.

Diagnóstico: Evaluación cardiovascular que incluya imágenes diagnósticas que permitan evaluar diámetro de aorta torácica y funcionamiento de válvulas cardiacas, muy especialmente mitral y aórtica. Evaluación oftalmológica en la que se descarte miopía, alteraciones de la córnea y dislocación del cristalino. Evaluación genética. Prueba para las mutaciones de la familia-1

Signos: Articulaciones flexibles; miopía (mala visión de lejos); dislocación del cristalino (ceguera lejana); cernos deformados (planos); desprendimiento de retina; dislocación de la nariz aórtica; regurgitación aórtica; aneurisma aórtico discaente; prolapso de la válvula mitral; otros aneurismas aórticos (torácico o abdominal); neumatotax (gurgimen colapsado).

¿Qué tipos de médicos tratan el síndrome de Marfan? Puede que necesite varios médicos especialistas para tratar los muchos síntomas del síndrome de Marfan. Su equipo de profesionales de la salud puede incluir un: médico de cabecera o pediatra cardiólogo - médico que trata problemas del corazón ortopedista - médico que trata problemas de los huesos

ANEMIA DE CÉLULAS FACILIFORME

La enfermedad de células faciformes es una enfermedad grave en la que el cuerpo produce glóbulos rojos en forma de medallina. El significado de la palabra "faciforme" es: "en forma de hoz". La hoz es un instrumento para cortar hierba que tiene una hoja en forma de medallina o "C". Los glóbulos rojos normales tienen forma de disco y se ven como roquillas sin agujero en el centro. Se mueren fácilmente por los vasos sanguíneos. En los glóbulos rojos hay una proteína rica en hierro llamada hemoglobina. Esta proteína transporta el oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo.



Las células faciformes contienen una hemoglobina anormal llamada hemoglobina faciforme (hemoglobina S). La hemoglobina faciforme hace que los glóbulos rojos tengan forma de "C" o medallina. Las células faciformes son rígidas y pegajosas. Tienen a obstruir la circulación de la sangre por los vasos sanguíneos de las extremidades y los órganos. La obstrucción de la circulación puede causar dolor, infecciones graves y lesiones de órganos.

Perspectivas: Para la anemia de células faciformes no hay una cura fácil de conseguir. Sin embargo, hay tratamientos para los síntomas y las complicaciones de la enfermedad. Los trasplantes de células madre de sangre y médula ósea pueden curar la enfermedad en unas pocas personas. (Los Temas de salud del Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre [NIH-IBJ] tienen un artículo en inglés sobre estos trasplantes, titulado "Blood and Marrow Stem Cell Transplant"). En los últimos 100 años, los médicos han aprendido mucho acerca de la anemia de células faciformes. Saben cuáles son sus causas, cómo afecta al organismo y cómo se tratan muchas de sus complicaciones. La anemia de células faciformes varía de una persona a otra. Algunas personas tienen dolor crónico (prolongado) o cansancio. Sin embargo, al recibir la atención y el tratamiento adecuados, muchas personas afectadas por la enfermedad pueden tener una mejor calidad de vida y una salud satisfactoria gran parte del tiempo. Debido a los avances en tratamientos y atención, en la actualidad las personas con anemia de células faciformes alcanzan la cuarta o quinta década de la vida, e incluso más. La anemia de células faciformes es una enfermedad hereditaria. Si una persona nace con esta enfermedad, es necesario tomar medidas para disminuir las complicaciones.

¿Quiénes corren riesgo? Es más frecuente en personas cuya familia proviene de África, América del Sur, América Central (especialmente Panamá), las islas del Caribe, los países mediterráneos (como Turquía, Grecia e Italia), la India y Arabia Saudita.

71

04

87

Signatura 3: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Neurología - Conectivas (05 - 70)



Signatura 4: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Chilaiditi - Atrofia Olivopontocerebolosa (69 - 06)

SINDROME DE CHILLAIDITI

El signo de Chilaiditi fue descrito en 1910 por el radiólogo vienés Dimitrios Chilaiditi y consiste en la interposición de intestino entre el hígado y el hemidiagrama derecho. La mayor parte de los casos se trata del ángulo hepático del colon. Se trata de un hallazgo radiológico, generalmente casual, sin que provoque en el paciente sintomatología alguna.

La imagen de gas atrapado entre el hemidiagrama derecho y el hígado en una radiografía se denomina signo de Chilaiditi en honor al radiólogo que la describió por primera vez a comienzos del siglo XX. También se ha descrito algún caso en hemidiagrama izquierdo. El signo de Chilaiditi no se correlaciona con sintomatología de ningún tipo. En caso contrario se define como síndrome de Chilaiditi.

Discusión: El signo de Chilaiditi es una entidad rara y lo es más aún cuando se presenta como síndrome, es decir, de manera sintomática, pero es importante que el médico de familia conozca esta imagen radiológica y la tenga presente en el momento de realizar un diagnóstico diferencial correcto. Entidades como el neuromperitoneo y la hernia diafragmática tienen una expresión radiológica parecida que podría llevarnos a error por lo que resulta fundamental tener en cuenta la clínica del paciente. En el caso de quejas abdominales inespecíficas recurrentes e imagen radiológica compatible, habría que pensar en la posibilidad de un síndrome de Chilaiditi.

Tratamiento: El tratamiento del síndrome depende de la etiología. Lo más frecuente es recurrir a medidas no quirúrgicas que alivien la sintomatología, tales como reposo, hidratación, dieta rica en fibra y descompresión nasogástrica.

Los pacientes suelen responder muy bien al tratamiento conservador. En caso de existir complicaciones la opción terapéutica será quirúrgica. Hay pacientes que requieren colestomía o colestomía laparoscópica. La principal complicación es la obstrucción o pseudoobstrucción (síndrome de Ogilvie) y la formación de volvulos cólicos.

ATROFIA OLIVOPONTOCEREBOLOSA

Es una enfermedad que hace que ciertas áreas profundas en el cerebro, justo por encima de la médula espinal, se encojan.

Causas, Incidencia y factores de riesgo

La atrofia olivopontocerebelosa se puede transmitir de padres a hijos (forma hereditaria) o puede afectar a personas sin antecedentes familiares conocidos (forma esporádica). Los investigadores han identificado ciertos genes que están involucrados en la forma hereditaria de esta afección.

Esta enfermedad es ligeramente más común en hombres que en mujeres y aparece en promedio a los 54 años de edad.

Síntomas

Comienzan a una edad más temprana en las personas con la forma hereditaria. El síntoma principal es la torpeza (ataxia) que empeora lentamente. También puede haber problemas de equilibrio, dificultad para hablar y para caminar. Otros síntomas pueden ser: Movimientos anormales y temblor.

Signos y Exámenes: Para realizar el diagnóstico, es necesario hacer un examen médico y neurológico completo, al igual que conocer los síntomas y los antecedentes familiares. No existen exámenes específicos para esta afección.

Tratamiento: No existe un tratamiento específico ni cura para esta enfermedad. El objetivo es tratar los síntomas y prevenir complicaciones. Esto puede incluir: Medicamentos para los temblores, como los que se utilizan para tratar el mal de Parkinson, Fisioterapia y topografía. Técnicas para prevenir la ataxia. Dispositivos para caminar con el fin de ayudar con el equilibrio y prevenir caídas.

Pronóstico: La enfermedad lentamente empeora y no existe cura. El pronóstico generalmente es desalentador, sin embargo, pueden pasar años antes de que alguien presente discapacidad significativa.

Complicaciones: Afta, infección a raíz de la broncoaspiración de alimento, Lesiones por caídas, Lesiones por caídas.

69

06

Signatura 4: Retiro de folleto informativo

8 ½ x11”

Canavan - Gastrointestinal (07 - 68)

CANAVAN

También conocida como degeneración espórofa del cerebro o deficiencia de aspartoacilasa, es un trastorno hereditario del ciclo metabólico del ácido aspártico que se caracteriza por la degeneración de la materia blanca del cerebro.

Incidencias:

Se hereda como rasgo autosómico recesivo y es más común entre los judíos que en el resto de la población. Se recomienda el asesoramiento genético para los futuros padres con antecedentes.

Causas:

La deficiencia de la enzima aspartoacilasa ocasiona la acumulación del ácido-N-acetilaspártico en el cerebro, lo cual provoca degeneración de la materia blanca. Los casos característicos tienen aparición de los síntomas el primer año de vida. Los padres tienden a notar cuando un niño no está alcanzando las pautas fundamentales del desarrollo, incluyendo deficiencia del tono muscular y falta de control de la cabeza. El niño puede desarrollar problemas de alimentación, convulsiones y pérdida de visión.

Síntomas:

1. Familiares que hayan padecido CANAVAN, 2. Postura anormal con los brazos flexionados y las piernas estradas, 3. Dificultad en la alimentación, 4. Reflejo con vómito, 5. Aumento en el tamaño de la cabeza (macrocefalia).

Exámenes:

1. Una tomografía axial computarizada de la cabeza, 2. Una Resonancia Magnética, 3. Análisis de la orina.

Tratamiento:

El tratamiento tiene como objetivo aliviar los síntomas de la enfermedad, pero no existe uno específico.

Pronóstico:

Canavan ocasiona una degeneración del sistema nervioso central y es probable que se produzca una discapacidad progresiva. Generalmente la muerte ocurre en la primera o segunda década de vida.

Complicaciones:

Este es un trastorno generalmente mortal que involucra incapacidades severas como retraso mental, ceguera e incapacidad para caminar.

07

GASTROINTESTINAL

68


Signatura 5: Tiro de folleto informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Turner - Corea de Huntington (67 - 08)

SINDROME DE TURNER

Es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de un solo cromosoma X. Tanto fenológica como genológicamente son mujeres (por ausencia de cromosoma Y). Se trata de la única monosomía viable en humanos, dado que la carencia de cualquier otro cromosoma en la especie humana es letal. A las mujeres con síndrome de Turner les falta parte o todo un cromosoma X.



En algunos casos se produce mosaicismo esto quiere decir que la falta de cromosoma X no afecta a todas las células del cuerpo. La ausencia de cromosoma Y determina el sexo femenino de todos los individuos afectados, y la ausencia del segundo cromosoma X determina la falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios. Esto conlleva a las mujeres que padecen el síndrome de Turner un aspecto infantil y esterilidad de por vida. Incide, aproximadamente, en 1 de cada 2.500 niñas.

Diagnóstico: Lo más habitual es que el diagnóstico se realice en la recién nacida, especialmente si presenta el llamado pterigium coli (pliegues característicos en el cuello). Las características faciales pueden ser no muy llamativas, incluso no llegándose a apreciar a simple vista anomalía alguna en una mujer.

Exámenes: Los rasgos principales son: baja estatura, piel del cuello arrugada (a causa del hígroma quístico en el período fetal), desarrollo retardado o ausente de las características sexuales secundarias (mamas pequeñas), ausencia de la menstruación,iosis papilares, implantación baja de orejas y de cabello, cubitos valgos, tirax ancho.

Tratamiento: Las niñas con síndrome de Turner presentan estatura baja proporcionada, no realizando el llamado estirón característico de la adolescencia. La talla final suele reducirse unos 20 cm como media. La administración de hormona del crecimiento aumenta la talla de estas niñas.

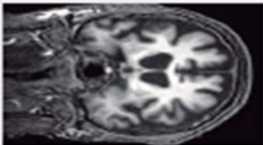
La disgenesia gonadal (ausencia de ovarios) es frecuente en el síndrome de Turner en lugar de ovarios, la mayoría de mujeres con este síndrome tienen crías de tejido conyuntivo. Al carecer de ovarios normales no suelen desarrollarse los caracteres sexuales secundarios, lo que provoca que la mayoría de mujeres con este trastorno sean estériles (entre el 5-10% tienen un desarrollo ovárico suficiente como para tener menarquia y un pequeño número han podido tener hijos).

COREA DE HUNTINGTON

Es un trastorno genético hereditario cuya consideración clínica se puede resumir en que es un trastorno neuropsiquiátrico.

Síntomas:

Que en aparecer hacia la mitad de la vida de la persona que lo padece (unos 30 o 50 años de media) aunque pueden aparecer antes y los pacientes muestran degeneración neuronal constante, progresiva e interumpida hasta el final de la enfermedad que suele coincidir con el final de su vida por demencia y muerte.



Esta enfermedad genética presenta una herencia autosómica dominante, lo cual significa que cualquier niño en una familia en la cual uno de los progenitores está afectado, tiene, al menos, un 50% de probabilidades de heredar la mutación que causa la enfermedad. El padecimiento de la enfermedad puede seguir caminos muy diferentes, incluso entre hermanos y parientes próximos. La enfermedad de Huntington es causada por un defecto genético en el cromosoma N. 4.

67

08

Signatura 5: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Prader Willy – Síndrome de Williams (09 - 66)

SINDROME DE PRADER - WILLI

El síndrome de Prader - Willi en una enfermedad neuro genética compleja y multisistémica.

El origen del SPW se debe a alteraciones genéticas en una región del cromosoma 15. En condiciones normales, cada cromosoma está formado por dos copias de genes: una de la madre y otra del padre. Estos genes son activados o inactivados de forma diferente, según procedan del padre o de la madre, por un proceso conocido como imprinting.

En las personas con SPW se produce la pérdida o inactivación de los genes de la región 15q11.1 - q13 del brazo largo del cromosoma 15 heredado del padre, y los procedentes de la madre son inactivados por el imprinting. El resultado final es la ausencia de función de los genes de dicha región. En el 70% de los casos, la falta de la copia paterna está causada por una delección "de novo", es decir, por una pérdida física de los genes de la región 15q11 - q13. Esta pérdida se produce de forma esporádica durante los fenómenos de división celular.

Características: Incluyen hipotonía muscular y problemas para la alimentación en su primera etapa, desarrollo mental bajo, hiperfagia (ingesta compulsiva de alimentos y apetito insaciable) y obesidad a partir de los dos años.

Consejo genético y diagnóstico prenatal: Es necesario identificar el mecanismo genético implicado. Los padres deben ser informados sobre el riesgo de recurrencia en su caso concreto y conocer la posibilidad de diagnóstico prenatal mediante la realización de las técnicas de metilación, FISH y microsatélites en muestras de líquido amniótico o biopsia corial, así como las complicaciones derivadas de la obtención de estas muestras.

Pronóstico: La esperanza de vida puede ser normal si se controla debidamente el peso. La salud general es normalmente excelente, aunque se ha informado de encefalopatía prenatal. La obesidad y sus complicaciones son las causas más frecuentes de enfermedad y mortalidad.

Tratamiento: La obesidad representa la mayor amenaza para la salud. La reducción de las calorías controlará la obesidad, pero la familia, los vecinos y las autoridades escolares deben trabajar juntos muy de cerca, ya que el niño intentará obtener alimento donde sea posible.

09

SINDROME DE WILLIAMS

También llamado monosomía 7 es un trastorno genético poco común, este es causado por una pérdida de material genético en el cromosoma 7, que fue descrito por primera vez en 1961 por el cardiólogo neozelandés John Williams y paralelamente por el pediatra alemán Alois Beuren. Este síndrome fue descrito por primera vez en el año 1961 por el Dr. J.C.P. Williams, médico cardiólogo neozelandés informó un cuadro clínico complejo, cuyos síntomas más destacados consistían en un retraso general en el desarrollo mental, una expresión característica de la cara y un defecto de nacimiento, conocido como estenosis supraventricular aórtica (ESA).

Consistente en un estrechamiento de la aorta en las proximidades del corazón.

Paralelamente, el Profesor Beuren, especialista en pediatría de la ciudad alemana de Göttingen, informó de varios casos de ESA, que presentaban una sintomatología similar a la descrita por el Dr. Williams.

El Síndrome de Williams trastorno de origen genético, no hereditario, que se presenta según estimaciones en uno de cada 20.000 nacimientos.

Síntomas: Plus síntomas del síndrome son un conjunto de patologías médicas e específicas, trastornos psicológicos y signos externos, que se manifiestan durante el desarrollo del individuo, por lo general no antes de los 2 ó 3 años de vida del mismo, y que no siempre confluyen todos juntos en la misma persona. También se suelen presentar síndromas parecidos a los de la depresión: falta de interés por las cosas y soledad.

Incidencia: Es un trastorno de origen genético, no hereditario, que se presenta según estimaciones en uno de cada 20.000 nacimientos vivos, que afecta igualmente a hombres y mujeres y que no tiene preferencia étnica.

Tratamiento: Al ser un trastorno genético no existe un tratamiento de curación para el síndrome de Williams, sino que se tratan las alteraciones de salud, del desarrollo y de la conducta que se presentan en cada caso particular.

66

92

Signatura 6: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Cromosomopatías – Dislalia Funcional (65 - 10)



CROMOSOMOPATÍAS



DISLALIA FUNCIONAL

Las dislalias son alteraciones en la articulación de algún o algunos fonemas bien por ausencia o alteración de algunos sonidos concretos del habla o por la sustitución de estos por otros, de forma impropia, en personas que no muestran patologías del sistema nervioso central. En los órganos fonarticuladores a nivel anatómico. Estas alteraciones perduran más allá de los cuatro años, hasta entonces aparecen muy frecuentemente. Son las más frecuentes y conocidas de todas las alteraciones del lenguaje. Es el trastorno del lenguaje más común en los niños, el más conocido y más fácil de identificar.

Dislalia Funcional: Es la alteración producida por una mala adecuación del funcionamiento de los órganos articulatorios, traduciendo esto en una mala articulación de las palabras. Se caracteriza por la presencia de un sonido o fonema que es producido de forma incorrecta, sin perjuicio de que el chico que lo presenta lo pueda diferenciar de otros sonidos. Dicho fonema atestado es inexistente para el lenguaje de quien presenta la dislalia funcional, si los errores en el habla se mantienen más allá de los cuatro años.

Generalmente, el fonema incorrecto siempre se repite de una misma forma, el ejemplo más puntual y representativo es la sustitución del fonema "r" por el fonema "g".

En su mayoría, este trastorno del lenguaje se debe a una incoordinación psicomotora de los órganos articulatorios o a un inconveniente de representación mental de la articulación en cuestión, existiendo una incapacidad o inconveniente en la respiración, fonación o pensante articulación, ya que estos son los factores que impiden una correcta articulación.

¿Por qué se origina la dislalia funcional? Existen variadas causas que pueden generar dislalia funcional, por ejemplo, desarrollo psicomotor tardío, torpeza de movimientos en órganos del aparato fonador, como en la lengua o labios, percepción deficiente del espacio temporal, frenillo lingual, y dificultades en la comprensión y discriminación auditiva de fonemas sin que haya alguna lesión auditiva específica. También podemos incluir, de forma indirecta, a algunos trastornos psicológicos, ya que éstos inciden de forma negativa en la persona, pudiendo afectar partes que den motivo a la existencia de dislalia funcional.



65

10

Signatura 6: Retiro Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de West – Síndrome de Parry Romberg (11 - 64)

SINDROME DE WEST

Esta compuesto por una trada de espasmos infantiles, un patron caracteristico en electroencefalograma denominado hiposarimia, y retraso mental. Esta esplespsia severa es una expresion edad-dependiente de un cerebro lesionado. Los espasmos infantiles se creen son el reflejo de interacciones anormales entre la corteza y el tallo. Las lesiones focales en etapas tempranas de la vida pueden afectar otros sitios cerebrales.

Se ha descrito el rol de un sistema nervioso central inmaduro como patogénesis importante, el eje cerebro-adrenales tambien esta involucrado, y una teoria declara que el efecto de diferentes estresores en un cerebro inmaduro producen secrecion excesiva anormal de Hormona liberadora de Corticotropina causante de los espasmos. Los espasmos infantiles contribuyen el 2% de todas las esplespsias infantiles, pero el 24% en el primer año de vida. Los niños con GW suelen manifestar la enfermedad entre los 3 y 5 meses de edad, aunque en ocasiones esto ocurre hasta los dos años.

Causas: Se pueden clasificar en 3 categorias:

Desordenes prenatales (p.ej. hidrocefalia, microcefalia, Nidranencefalia, Sturge-Weber, esclerosis tuberosa, trisomia 21, encefalopatia hipoxico isquemica, infeccion del SNC y Trauma)
Desordenes perinatales (p.ej. encefalopatia hipoxico-isquemica, meningitis, trauma y hemorragias intracerebrales)

Desordenes postnatales (p.ej. dependencia de piridoxina, hiperpigmentis, enfermedad del Jarabe de Maple, fenilcetonuria, encefalopatia mitocondrial, enfermedades degenerativas y trauma).
El tratamiento consiste principalmente en disminuir las convulsiones con la dependencia minima necesaria de medicamento, y para ello las bases son: ACTH (Hormona Adrenocorticotropica) y anticonvulsivantes. Desafortunadamente ningun tratamiento médico da alivio satisfactorio a todos los infantes con el síndrome de West.

11

SINDROME DE PARRY - ROMBERG

El síndrome de Parry-Romberg, tambien conocido como hemiatrofia facial progresiva, se solapa con una enfermedad conocida como esclerosis sistémica "en golpe de sable". Es un síndrome neurológico raro de etiología desconocida. Las principales características son la atrofia de los tejidos blandos, y algunas veces de hueso, en una mitad de la cara o parte frontal de la cabeza, sin debilitamiento facial. Algunas veces la atrofia se extiende a las extremidades, normalmente del mismo lado.

Como neurologo, uno debe conocer acerca de este síndrome porque seguramente se encontrará con uno o dos casos a lo largo de su carrera, quizs para diagnosticarlo a través de la asociacion de una simetría facial, o de un espasmo de la mitad de mandibula, o quizs porque un paciente ya previamente diagnosticado ha desarrollado epilepsia o migraña aguda.

Pruebas Clínicas Para un paciente que solo tiene simetría facial, es posible realizar un diagnostico sin pruebas clínicas. La imagen por Resonancia Magnética, es la prueba clínica adecuada para pacientes con síndromas neurológicos. Una punción lumbar y estudio de anticuerpos pueden ser pruebas adecuadas para un paciente que presenta epilepsia.

Etiología: No hay estudios sistemáticos que nos sirvan de guía, pero la mejor explicación, es que es una enfermedad de autoinmunitad. La patología de la piel si se coope en los inicios, muestra cambios inflamatorios.

Complicaciones Neurológicas Y Psiquiátricas: La migraña y el dolor facial son los síndromas más comunes en este grupo de pacientes.

Tratamientos: No hay publicados resultados de tratamientos. La mayoría de los pacientes no tienen la enfermedad tan avanzada para que se garantice el uso de inmunosupresores pero pueden estar interesados en la cirugía plástica reconstructiva, que incluye el implante de grasa o silicona, trasplantes de piel o implantes óseos.

64

Signatura 7: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Plagiocefalia – Síndrome de Sturge weber - Klippel (63 - 12)

PLAGIOCEFALIA

Es el resultado de la fusión (unión) unilateral prematura de las suturas coronal o lambdoidea. La sutura lambdoidea une al hueso occipital (hueso que sustenta a la cabeza sobre la columna vertebral) con los huesos parietales (huesos laterales superiores) del cráneo. La plagiocefalia es un trastorno caracterizado por la distorsión asimétrica (asimetría lateral) del cráneo. Es común encontrarla al nacer, y puede ser el resultado de una malformación cerebral.

Un ambiente intrauterino restrictivo, o de una tortícolis (espasmo o rigidez de los músculos del cuello). La plagiocefalia es una alteración que se produce por el cierre prematuro de la sutura coronal, puede ser derecha o izquierda y en los casos bilaterales forma braquicefalia. Existen varias teorías sobre la etiología, multifactorial, puede deberse a causas genéticas como algunos síndromes, las causas del cierre prematuro de suturas pueden ser por defectos de la base del cráneo o mezenquimatosas.

Causas: La mayoría de lactantes con plagiocefalia tienen como causa común una tortícolis muscular congénita o la costumbre de dormir habitualmente sobre el mismo lado. Si la causa que provoca la plagiocefalia no se trata adecuadamente, puede provocar asimetrías de la cara (básicamente una oblicuidad de la línea media) en el curso de los primeros años y si la corrección ortopédica de la deformidad no se hace antes de los primeros seis meses de la vida, puede persistir hasta la vida adulta.

Prevención: Para prevenir las deformaciones posturales del cráneo en recién nacidos y lactantes hay varias propuestas. **Postura al dormir:** Dormir boca arriba es uno de los principales factores posturales que predisponen a tener deformidades craneales (pseudoplagiocefalia o cráneo oblicuo, y pseudo-branquicefalia posiconarales), por lo que se recomienda que el padre y la madre combinen la posición de decúbito supino estático (boca arriba mirando al techo) con la posición hacia el lado derecho y hacia el lado izquierdo (1/3 del tiempo en cada posición) desde el nacimiento. El **Tummy Time** es un método de actividad física para recién nacidos y lactantes con el que desarrollan unas mejores capacidades motoras, se practica solamente cuando el niño está despierto.

63

SINDROME DE STURGE WEBER - KLIPPEL

Es una enfermedad congénita, no hereditaria, de incidencia y causas desconocidas. Se caracteriza por una mancha de nacimiento facial congénita y anomalías neurológicas. Otros síntomas asociados a Sturge-Weber pueden incluir anomalías oculares, endocrinas o de órganos, así como así como deficiencia en el desarrollo. Cada caso del Síndrome de Sturge-Weber es único y muestra los rasgos que lo caracterizan en diferentes niveles.

El SSW no tiene un patrón genético claro, y rara vez surgen dos individuos afectados en una misma familia.

Diagnóstico: El diagnóstico del SSW generalmente depende de las malformaciones vasculares faciales o leptomeningeas. Se recomienda la evaluación neurológica para niños con una mancha de vino de Oporto (PVO), por su sigla en inglés) cuando se acompaña por signos neurológicos y/o otros síntomas. En ausencia de signos neurológicos, se recomienda una evaluación cuando se presenta una PVO bilateral, extensiva o cuando involucra los párpados.

Síntomas: Las anomalías más importantes de la SSW son epilepsia, retardo mental y deficiencias neurológicas focales. La mayoría de los pacientes que muestran evidencias radiológicas de anomalías o malformaciones vasculares intracraneales desarrollan convulsiones, pero solo la mitad sufren retardo mental.

Tratamiento: Actividad convulsiva : El objetivo del tratamiento médico es completar el control de convulsiones para prevenir el deterioro cognitivo y neurológico.

Mancha de vino de Oporto : El tratamiento vascular específico con láser puede aclarar el color y disminuir el tamaño de la mancha de vino de Oporto, pero hasta el momento la resolución completa solo es posible en la menor cantidad de casos. El tratamiento puede ser iniciado a una edad tan temprana como una semana de vida.

Glaucomas: Como primera línea de tratamiento para glaucoma se deberá tomar medicamentos, y es posible que se requiera tomar varios medicamentos combinados para bajar la presión intraocular.

12

95

Signatura 7: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

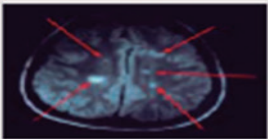
Esclerosis Múltiple - Síndrome de Pierre Robin (13 - 62)

ESCLEROSIS MULTIPLE

Es una enfermedad autoinmunitaria que afecta el cerebro y la médula espinal (sistema nervioso central).

Causas:

La esclerosis múltiple (EM) afecta más a las mujeres que a los hombres. El trastorno se diagnostica entre los 20 y 40 años de edad. La esclerosis múltiple es causada por el daño a la vaina de mielina, la cubierta protectora que rodea las neuronas. Cuando esta cubierta de los nervios se daña,



Los impulsos nerviosos disminuyen o se detienen. El daño al nervio es causado por inflamación, la cual ocurre cuando las células inmunitarias del propio cuerpo atacan el sistema nervioso. Esto puede ocurrir a lo largo de cualquier área del cerebro, el nervio óptico o la médula espinal. El pensamiento más frecuente es que los culpables son un virus o un defecto genético, o ambos. Es posible que intervengan factores ambientales. Usted es ligeramente más propenso a contraer esta enfermedad si tiene antecedentes familiares de EM o vive en una parte del mundo donde esta es más común.

Síntomas: Varies porque la localización y magnitud de cada ataque puede ser diferente. Los episodios pueden durar días, semanas o meses. Los ataques van seguidos de períodos de reducción o ausencia de los síntomas (remisiones). La fiebre, los baños calientes, la exposición al sol y el estrés pueden desencadenar o empeorar los ataques.

Exámenes: El médico puede sospechar de esclerosis múltiple si hay disminución en el funcionamiento de dos partes diferentes del sistema nervioso central (como los reflejos anormales) en dos momentos diferentes. Un examen neurológico puede mostrar disminución en la función nerviosa en un área del cuerpo o esto puede entenderse a muchas partes del cuerpo.

Tratamientos: No se conoce cura para la esclerosis múltiple hasta el momento, pero existen tratamientos que pueden retardar el progreso de la enfermedad. El objetivo del tratamiento es controlar los síntomas y ayudar a mantener una calidad de vida normal. Los medicamentos con frecuencia se toman durante un tiempo prolongado y pueden abarcar:


Medicamentos para retrasar la enfermedad.
Esteroides para disminuir la gravedad de los ataques.

SINDROME DE PIERRE ROBIN

Es una enfermedad congénita, presente desde el momento del nacimiento, que se caracteriza por anomalías en la cara, la boca y el maxilar inferior. El nombre de la afección proviene del cirujano y estomatólogo francés Pierre Robin.

Se desconocen las causas, pero puede ser parte de muchos síndromes genéticos.

Se produce entre la 5ta y 6ta semana de gestación por una detención del desarrollo de la mandíbula.



La gran mayoría de los pacientes SPR son mandibulos mediante posición decubito ventral, que mantiene por gravedad la lengua en una posición más anterior, facilitando su respiración y alimentación. En la monitorización continua no presentan desaturaciones importantes y cuando esta baja, se recupera rápidamente al mejorar la posición. A medida que el niño crece esta condición mejora por crecimiento mandibular.

Síntomas: Los principales síntomas son la existencia de una mandíbula excesivamente pequeña (micrognatismo), una lengua que cae hacia atrás (glosotono) y un paladar hendido y arqueado. Como consecuencia, los niños afectados tienen gran dificultad para la succión y la alimentación. Además la coordinación entre la deglución y la respiración es difícil, produciéndose con frecuencia obstrucciones respiratorias y en ocasiones síncope vagales.

Tratamientos: Se recomiendan medidas posturales, los bebés deben dormir con la cara hacia abajo para que la fuerza de la gravedad impulse la lengua hacia adelante y la vía aérea permanezca permeable. A veces es preciso coocar una vía nasofaríngea, es decir realizar una intubación desde la nariz a la faringe, para evitar la obstrucción respiratoria, o bien colocar una sonda nasogástrica para hacer posible la alimentación. Puede ser necesario recurrir a la cirugía, pero hay que tener en cuenta que los problemas respiratorios y de deglución tienden a mejorar con el paso del tiempo, a medida que el maxilar inferior va creciendo.


13

62

Signatura 8: Tiro de Folleto Informativo


8 ½ x11”

Síndrome de Apert / Crouzon - Meniere (61 -14)



SINDROME DE APERT / CROUZON

El síndrome de Crouzon fue descrito como una malformación craneofacial asociada al cierre prematuro de las suturas craneales. Esto con lleva a un acortamiento del cráneo y abombamiento en su parte anterior. Suele tener una forma de cara muy característica que consiste en exoftalmos, hipertelorismo, hipoplasia del pliso medio facial, nariz en pico, implantación baja de las orejas.



En 1912 se describe por primera vez el Síndrome de Crouzon como una malformación asociada al cierre prematuro de las suturas craneales. En algunos países como Canadá han reportado una incidencia de 1 por 25000 nacidos vivos. Aunque el 30 - 50% son casos esporádicos, por mutaciones recientes; se considera que es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, por mutación en el brazo corto del cromosoma 10 que origina la alteración del receptor.

Causas: Está causado por una mutación genética, la del gen FGFR3 (factor de crecimiento de fibroblastos). Al ser autosómica dominante, basta con que uno de los progenitores transmita la alteración para que su hijo la desarrolle. En la mayoría de los casos, es, pues, una enfermedad hereditaria, pero en otros se origina sin antecedentes familiares, aunque se ha visto que está muy ligada a una edad avanzada del padre.


Síntomas: Fusión prematura de las suturas craneales, Otitis media (unión de varios dedos) cutáneos y dedos en las manos y en los pies que afectan, al menos, al segundo, tercer y cuarto dedo. Cierra temprano de la fontanela (separaciones entre los huesos del cráneo en los bebés). Bataz nasal deformada. Ojos más separados de lo normal (hipertelorismo), Glóbo ocular desplazado hacia adelante (proptosis).

Tratamiento: Requieren de una cirugía temprana para corregir los problemas provocados por la craneostenosis. Además, precisan la asistencia de distintos profesionales médicos en las áreas afectadas (fisioterapeutas, odontólogos, oftalmólogos, logopedas, otorrinolaringólogos).

61

MENIERE

Es una enfermedad que afecta al oído interno, de causa desconocida, caracterizada principalmente por vértigo, que suele manifestarse acompañada de acúfenos o tinnitus (zumbidos en los oídos) e hipoacusia, siendo el acúfeno o tinnitus y la hipoacusia previos al vértigo. Las crisis vertiginosas aparecen casi siempre en episodios repetidos que pueden durar horas o días y se repiten periódicamente. La pérdida de audición es fluctuante y evoluciona con el paso de los años a una hipoacusia o sordera irreversible.



Etiopatogenia: Parece estar involucrado el sistema endolinfático del oído interno, que es responsable del sentido del equilibrio. Se produce una distensión del canal endolinfático coclear por un aumento del volumen de la endolinfa. La causa de este aumento de la presión endolinfática está relacionada con un bloqueo del acueducto del caracol (conducho perilinfático), que dreña el exceso de endolinfa del laberinto membranoso.

Diagnóstico: Es una enfermedad poco conocida cuyo diagnóstico exacto no es fácil. En general, se diagnostica por exclusión de otras causas de vértigo. Dependiendo de la circunstancia de cada caso concreto, puede ser necesaria la realización de diferentes exámenes médicos, entre ellos valoración neurológica, valoración por otorrinolaringólogo, audiometría y resonancia para excluir otras causas de vértigo, como neurinoma del oído.

Tratamiento: Para el tratamiento se emplean medicamentos que reducen la presión endolinfática del oído interno como los diuréticos, también se recomienda la disminución en la ingesta de sal. Si existe infección respiratoria, alergia o sinusitis, se emplean diferentes tratamientos como antibióticos o antihistamínicos. Para el vértigo se emplean medicamentos antieméticos. En casos resistentes, puede ser útil la aplicación intratimpánica de gentamicina. El tratamiento debe ser recomendado necesariamente por el médico y debe evitarse siempre la automedicación.

En casos graves, se ha utilizado con desigual suerte la cirugía de los canales semicirculares, el nervio vestibular o la laberintectomía. Estos métodos de tratamiento mediante cirugía pueden afectar la sensación normal de equilibrio del paciente, provocando una peor calidad de vida.

14

97

Signatura 8: Retiro de Folleto Informativo


8 ½ x11”

Neurofibromatosis – Síndrome de Apert (15 - 60)

NEUROFIBROMATOSIS

Gon trastornos genéticos del sistema nervioso que afectan principalmente al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales (nerviosas).

Estos trastornos ocasionan tumores que crecen en los nervios y producen otras anomalías tales como cambios en la piel y deformidades en los huesos. Las neurofibromatosis ocurren en ambos sexos y en todos los grupos étnicos.



Se transmiten a la descendencia de forma autosómica dominante. Los científicos han clasificado los trastornos como neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y neurofibromatosis tipo 2 (NF2) cada una con una alteración en un cromosoma diferente (17 y 22 respectivamente). Existen otros tipos o variantes de neurofibromatosis, pero estas no han sido definidas aún. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es el tipo más común de neurofibromatosis que ocurre aproximadamente en 1 de cada 4,000 personas en los Estados Unidos.

Etiología: En la NF 1 la mutación es en el cromosoma 17, mientras que en la NF 2 la mutación se da en el cromosoma 22. La herencia es autosómica dominante, quiere decir que con tener un gen alterado de alguno de los padres aparecerá la enfermedad; asimismo, existe un riesgo del 50% de transmitir la enfermedad a cada uno de los hijos.


Tipos de Neurofibromatosis: NF 1 o enfermedad de von Recklinghausen o Neurofibromatosis periférica. Se caracteriza por la aparición de manchas 'café con leche' y alteración en el sistema nervioso periférico (Glomas ópticos), sibilen con el paso del tiempo pueden afectarse todos los tejidos y en otros casos la alteración es mínima. NF 2 o Neurofibromatosis central: Donde predominan los tumores en nervios craneales (Inferior auditivo (VIII par), gliomas, meningiomas, etc.)

Tratamiento: Actualmente no hay cura, solo tratamientos paliativos. Debido a las múltiples manifestaciones de la enfermedad, se recomienda que los afectados lleven un seguimiento por parte de médicos especialistas, para tratar posibles complicaciones. En ocasiones se recurre a la cirugía para extirpar tumores que comprometen órganos u otras estructuras.

15

SINDROME DE APERT

Es un trastorno congénito caracterizado por deformaciones en el cráneo, cara, manos y pies. Se suele clasificar como un síndrome del arco branquial, con afectación del primer arco branquial; que en los humanos es precursor del maxilar y mandíbula. Las perturbaciones en el desarrollo de los arcos branquiales en el desarrollo fetal provocan efectos duraderos y generalizados. Durante el desarrollo embriológico, las manos y pies se forman gracias a células que siguen un programa de muerte selectiva (apoptosis).



Finalmente provoca la separación de los dígitos. En los casos de acrocefalosindactilia, no se produce la muerte selectiva y por lo tanto la piel, y más raramente los huesos, de dedos de manos y pies permanecen unidos. También existe una afectación de los huesos craneales, similares al síndrome de Crouzon o al síndrome de Pfeiffer. La craneosinostosis ocurre cuando los huesos del cráneo y cara del feto se funden

Cuadro clínico: Craneosinostosis: Las deformaciones craneales son los efectos más evidentes de la acrocefalosindactilia. La craneosinostosis se presenta con braquicefalia, siendo este el patrón de crecimiento más común.

Sindactilia: Todos los síndromes acrocefalosindactiliares muestran algún nivel de anomalías en los miembros de modo que resulta difícil hacer distinciones en este punto; sin embargo, las malformaciones típicas que aparecen en las manos de pacientes con síndrome de Apert son distintas de otros síndromes.

Tratamiento: Craneosinostosis: la cirugía para prevenir el cierre de las suturas craneales, con esto se evitan los daños durante el desarrollo cerebral.

Sindactilia: No existe un tratamiento estándar para las malformaciones en las manos debido al síndrome de Apert, debido a las diferencias en las manifestaciones clínicas de diferentes pacientes. Cada paciente debe ser evaluado por separado y tratado en la misma forma, tratando de conseguir un balance adecuado entre funcionalidad de la mano y estética.

60

98

Signatura 9: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Treacher – Collins – Quiste Aracnoideo (59 - 16)

SINDROME DE TREACHER - COLLINS

Es una enfermedad genética caracterizada por deformidades craneofaciales tales como ausencia de pómulos. Su causa es una mutación de un gen del cromosoma 5 y puede ser de forma espontánea o por la transmisión hereditaria del gen defectuoso, que impide la correcta formación de los huesos del cráneo, la nariz y la mandíbula.



Este patión de herencia es llamado "dominante". Este patión afecta a los hombres y a las mujeres por igual (autosómico). Este padecimiento afecta 1 de cada 50.000 nacimientos. En un 45% de los casos se produce de manera hereditaria, por transmisión del gen defectuoso. En el 55% restante de los casos, la mutación es espontánea, y se desconoce la causa. Lleva el nombre del cirujano y oftalmólogo inglés Edward Treacher Collins (1862-1932).

Causas: Una de las víctimas más recientes en genética craneofacial fue el descubrimiento del gen causante del síndrome de Treacher Collins. El gen *TCOF1* o *Treacle* está implicado en la transcripción de genes de ADN ribosómico, y está activo durante el desarrollo embrionario temprano en las estructuras que se convierten en huesos y otros tejidos faciales. La identificación del gen culpable, culminó una larga búsqueda realizada por un grupo internacional de investigadores.

Tratamiento: En algunos casos se puede necesitar intervenciones de emergencia, traqueotomía, seguimiento fonaudiológico y oftalmológico para prevenir o corregir la sordera y la ceguera. Solo se pueden corregir las malformaciones mediante cirugía reconstructiva y plástica para mejorar los síntomas y prevenir complicaciones. Las personas con este síndrome suelen apoyar del suallo, reciben terapia del habla y lenguaje, complicaciones al comer y al respirar, ceguera y sordera. Por ejemplo muchos pacientes con labio leporino no presentan el hueso que sostiene los dientes y si no se trata a tiempo los dientes se caen, hay que hacer cirugía para reconstruir o poner una prótesis. Al igual pacientes con paladar hendido.

Descripción: Se caracteriza por deformidades craneofaciales tales como:

1. Bloqueo de las vías aéreas (que puede causar la muerte del infante).
2. Ausencia de pómulos.
3. Una hipoplasia (desarrollo incompleto de los huesos maxilares).

59

QUISTE ARACNOIDEO

Llamados también leptomeningeos, son sacos de fluido cerebrospinal cubiertos de células aracnoideas y coligero que aparecen entre la superficie del cerebro humano y la base del cráneo o en la membrana aracnoidea, una de las tres membranas que cubren la espina dorsal.



Los quistes aracnoideos son congénitos, y la mayor parte de los casos comienzan durante la infancia. Sin embargo, los síntomas con frecuencia aparecen sólo en la adolescencia.

Síntomas: Varían según el tamaño y posición del quiste, aunque los pequeños generalmente no tienen síntomas y son descubiertos sólo incidentalmente. Por otro lado, hay ciertos síntomas que pueden resultar de la presencia de quistes grandes: Deformación del cráneo o macrocéfalia (agrandamiento de la cabeza, particularmente en niños. Los quistes en la región sobre la silla turca en niños ocasionan un síndrome en que la cabeza del niño se mueve sin mucho control, conocido como el Bobble-Head Doll Syndrome. Los quistes en la fosa craneal media del lado izquierdo se han asociado con problemas de déficit de atención en un estudio en niños afectados. dolores de cabeza, crisis epilépticas, hidrocefalia, retraso mental, alteraciones, demencia prefrontal (parecido al mal de Alzheimer), bipoaridad.

Diagnóstico: El diagnóstico se realiza principalmente por resonancia magnética. Frecuentemente los quistes se hallan incidentalmente en resonancias magnéticas realizadas por otras razones clínicas. Otras herramientas de diagnóstico clínico que pueden ser útiles son el examen de Földes (para determinar si hay demencia). Los mielogramas están contraindicados para este tipo de quistes.

Clasificación:

Los quistes aracnoideos se pueden hallar en el cerebro o en la espina dorsal.

Los quistes aracnoideos intracraniales normalmente ocurren adyacentes a la cisterna aracnoidea. Los quistes aracnoideos de la espina pueden ser extrarurales, intrarurales o perirurales y tienden a presentarse con signos y síntomas indicativos de una radiculopatía.

16

99

Signatura 9: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Tourette - Cráneofacial (17 - 58)

SINDROME DE TOURETTE

Es un trastorno neurológico caracterizado por movimientos repetitivos, estereotipados e involuntarios y la emisión de sonidos vocales llamados tics.

Causas:
Se observan casi siempre a partir de la niñez, iniciándose generalmente entre los 7 y 10 años de edad. El síndrome de Tourette afecta a personas de todos los grupos étnicos, aunque los varones se ven afectados.

Desarrollo: Los tics van y vienen con el transcurso del tiempo y varían en el tipo, frecuencia, sitio y severidad del tic. Los primeros síntomas generalmente aparecen en la cabeza y el cuello y pueden progresar hasta incluir los músculos del tronco y las extremidades.

Causas: Aunque la causa del síndrome de Tourette es desconocida, las investigaciones actuales revelan la existencia de anomalías en ciertas regiones del cerebro (incluyendo los ganglios basales, lóbulos frontales y corteza cerebral), los circuitos que hacen interconexión entre esas regiones y los neurotransmisores (dopamina, serotonina y norpinefrina) que llevan a cabo la comunicación entre las células nerviosas. Dada la presentación frecuentemente compleja del síndrome de Tourette, la causa del trastorno seguramente es igualmente compleja.

Diagnóstico: Se diagnostica luego de asegurarse que el paciente ha padecido de tics vocales o motores durante por lo menos un año.

Los resultados de pruebas con gemelos y entre familias sugieren que el síndrome de Tourette es un trastorno hereditario.

Los síntomas más severos durante los primeros años de adolescencia y van mejorando al avanzar hacia la fase más tardía de la adolescencia y posteriormente en la madurez. Los tics se clasifican como simples o complejos. Los tics simples son movimientos repetitivos, breves y repetitivos en lo cuales están involucrados un número limitado de grupos musculares. Algunos de los tics simples más comunes incluyen el parpadear y otros gestos visuales poco comunes. Los tics verbales incluyen ecolalia (repetir lo que oyen) y coprolalia (obsenar).

CRÁNEOFACIAL

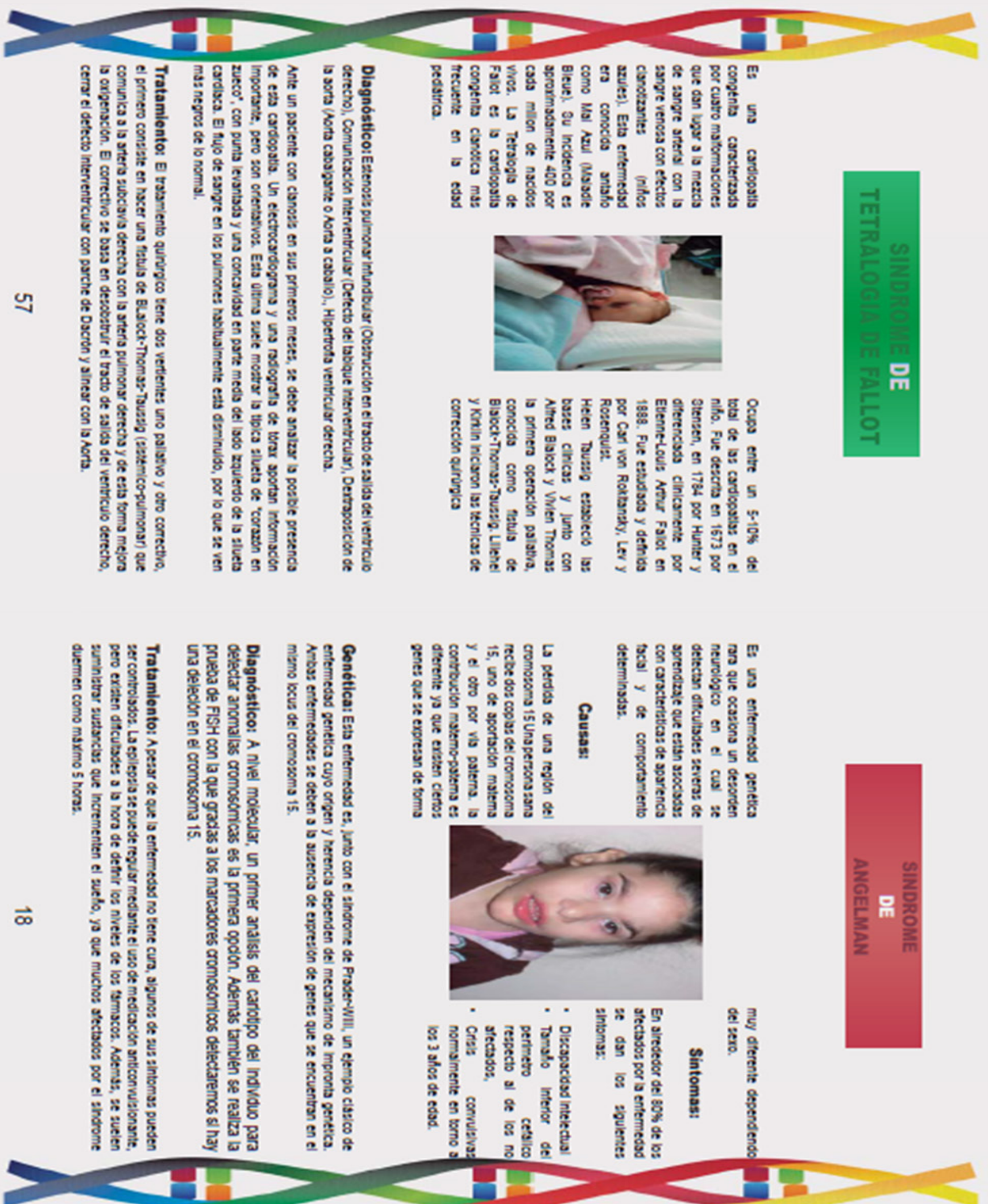
58

17

Signatura 10: Tiro de Folleto Informativo


8 ½ x11”

Síndrome de Tetralogía de Fallot – Síndrome de Angelman (57 - 18)



SINDROME DE TETRALOGIA DE FALLOT

Es una cardiopatía congénita caracterizada por cuatro malformaciones que dan lugar a la mezcla de sangre arterial con la sangre venosa con efectos clínotrazantes (niños azules). Esta enfermedad era conocida antaño como Mal Azul (Mazade Bleue). Su incidencia es aproximadamente 400 por cada millón de nacidos vivos. La Tetralogía de Fallot es la cardiopatía congénita clásica más frecuente en la edad pediátrica.

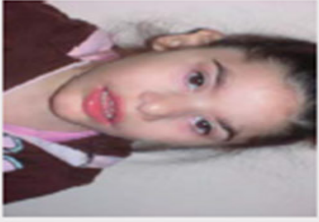


Ocupa entre un 5-10% del total de las cardiopatías en el niño. Fue descrita en 1873 por Otlenzen, en 1784 por Hunter y diferenciada clínicamente por Etienne-Louis Arner Fallot en 1888. Fue estudiada y definida por Carl von Rokitansky, Lev y Rosenquist.

Es una enfermedad genética rara que ocasiona un desarrollo neurológico en el cual se detectan dificultades severas de aprendizaje que están asociadas con características de apariencia facial y de comportamiento determinadas.

Causas:

La pérdida de una región del cromosoma 15. Una persona sana recibe dos copias del cromosoma 15, uno de cada progenitor y el otro por vía paterna. La contribución materno-paterna es diferente ya que existen ciertos genes que se expresan de forma



muy diferente dependiendo del sexo.

Síntomas:

- Discapacidad intelectual
- Tamaño inferior del perímetro cefálico respecto al de los no afectados,
- Crisis convulsivas normalmente en torno a los 3 años de edad.

Diagnóstico: Estenosis pulmonar/infundibular (Obstrucción en el tracto de salida del ventrículo derecho), Comunicación interventricular (Defecto de tabique interventricular), Derramación de la sarta (Aorta cabalgante o Aorta a caballo), Hipertrofia ventricular derecha.

Ante un paciente con cianosis en sus primeros meses, se debe analizar la posible presencia de esta cardiopatía. Un electrocardiograma y una radiografía de tórax aportan información importante, pero son orientativos. Esta última suele mostrar la típica silueta de 'corazón en zueco', con punta levantada y una concavidad en parte media del lado izquierdo de la silueta cardíaca. El flujo de sangre en los pulmones habitualmente está disminuido, por lo que se ven más negros de lo normal.

Tratamiento: El tratamiento quirúrgico tiene dos vertientes: uno paliativo y otro correctivo, el primero consiste en hacer una fístula de Blalock-Thomson-Taussig (aortopulmonar) que comunica a la arteria subclavia derecha con la arteria pulmonar derecha y de esta forma mejora la oxigenación. El correctivo se basa en desconstruir el tracto de salida del ventrículo derecho, cerrar el defecto interventricular con parche de Dacron y alinearlo con la Aorta.

SINDROME DE ANGELMAN

Tratamiento: A pesar de que la enfermedad no tiene cura, algunos de sus síntomas pueden ser controlados. La epilepsia se puede regular mediante el uso de medicación anticonvulsivante, pero existen dificultades a la hora de definir los niveles de los fármacos. Además, se suelen suministrar sustancias que incrementan el sueño, ya que muchos afectados por el síndrome duermen como máximo 5 horas.

Genética: Esta enfermedad es, junto con el síndrome de Prader-Willi, un ejemplo clásico de enfermedad genética cuyo origen y herencia dependen del mecanismo de impronta genética. Ambos síndromes se deben a la ausencia de expresión de genes que se encuentran en el mismo locus del cromosoma 15.

Diagnóstico: A nivel molecular, un primer análisis del cariotipo del individuo para detectar anomalías cromosómicas es la primera opción. Además también se realiza la prueba de FISH con la que gracias a los marcadores cromosómicos detectamos si hay una delección en el cromosoma 15.

57

18

101

Signatura 10: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Dravet - Cardiológicas (19 - 56)



SINDROME DE DRAVET

También conocido como epilepsia mioclonica grave de la infancia o epilepsia polimorfa. Es una encefalopatía devastadora de la niñez. Es un síndrome epiléptico refractario al tratamiento farmacológico en la mayoría de los casos. Se presenta en uno de entre 20.000 y 40.000 individuos en la población general. Aproximadamente un 25 % de los niños con síndrome de Dravet tienen historia familiar de epilepsia o de crisis convulsivas febriles.



Etiología

Estudios posteriores confirmaron dichos hallazgos, aproximadamente el 70 al 80 % de los pacientes Dravet/mutaciones en el SCN1A, gen que codifica la subunidad $\alpha 1$ del canal de sodio

Bases Biológicas

En 15 a 25 % de los casos existe una historia familiar de crisis convulsivas febriles o de epilepsia lo que sugiere una base genética para la enfermedad.

Diagnóstico Clínico:

Agunos factores se han asociado con la mayor posibilidad de que el paciente tenga síndrome de Dravet: 1. Inicio de crisis convulsivas febriles antes de los seis meses de vida. 2. Mas de cinco episodios de crisis convulsivas. 3. Crisis convulsivas prolongadas (que duran más de 10 minutos).

Pronóstico y Complicaciones:

La evolución de la epilepsia mioclonica severa en la infancia es desfavorable. Los niños afectados, persistentemente presentan crisis convulsivas. Las crisis convulsivas se presentan predominantemente al final de la noche. La fiebre continua siendo un factor desencadenante y puede incluso ocasionar status epiléptico. La frecuencia de mortalidad es de hasta un 18 %.

Tratamiento:

Los fármacos que en ocasiones funcionan son el Topiramato y el Valproato. La carbamazepina y la lamotrigina con frecuencia agravan las crisis. Además existe, la dieta cetogénica, que en varios casos funciona muy bien. Actualmente se ha descubierto que el uso de Uribaris de Cannabidiol (con alto contenido de CBD y ausencia del componente psicoactivo THC) ha ayudado notoriamente a reducir los episodios de crisis.

19



CARDIOLÓGICAS



56



Signatura 11: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome Smith – Magenis - Musculares (55 - 20)



**SINDROME DE SMITH -
MAGENIS**

Es un conjunto de síntomas o características físicas de conducta y desarrollo que ocurren en una misma persona debido a una sola y fundamental causa. El síndrome de Smith Magenis es un defecto genético originado por la pérdida de un pequeño fragmento del cromosoma 17. Exactamente en la banda G 17p11.2, la pérdida de esta "región crítica" es la responsable de los síntomas que presentan y ocurren en la mayoría de los casos durante el estado



de la concepción, sin que existan antecedentes familiares conocidos. El primer grupo de niños se describió en 1980 en Estados Unidos por Ann Smith, asesora genética e investigadora del Instituto Nacional de Genoma Humano y Ellen Magenis, profesora de genética molecular, de ellas procede su nombre Síndrome de Smith- Magenis. Afecta por igual a ambos sexos, con una incidencia de entre 1/15.000 a 1/25.000 nacimientos, por esta frecuencia de casos ha sido catalogada como una "enfermedad rara" o de baja incidencia.

Diagnóstico: Se sospecha por las características anteriormente descritas y es confirmado por un cariotipo o análisis citogenético con una resolución igual o superior a 550 bandas, esta precisión es necesaria ya que si ser la microdelección tan pequeña un cariotipo de menor resolución no la detecta y sería informado como normal. Si este estudio no la detecta y persiste la sospecha de SMAG debe realizarse un estudio de genética molecular FISH (Fluorescense in situ hibridation) específico para SMAG (D17S258 o que contenga RA1 1) y así se puede detectar el 85%-90% de las deleciones 17p11.2, finalmente si el estudio FISH no revela la detección puede considerarse un análisis de la secuencia de RA11. Aproximadamente un 10% de los casos de síndrome de Smith-Magenis no ocurren por deleción 17p11.2, sino por mutaciones en el gen RA11.

La educación: Actúan de manera impulsiva, con escasa planificación del trabajo. Les cuesta comprender las instrucciones expresadas por escritos, precisando y solicitando ayuda del profesor continuamente. Con frecuencia, generan problemas de orden y disciplina en la escuela, aunque con ayuda y esfuerzo por parte de todos se puede conseguir la normalización de sus estudios.

55



MUSCULARES



20




Signatura 11: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Distrofia Muscular de Duchenne – Síndrome de Russel Silver (21 - 54)

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

También conocido como una enfermedad hereditaria con un patrón de herencia de tipo recesivo ligado al cromosoma X, por lo que se manifiesta en hombres y las mujeres sólo son transmisoras de la enfermedad, pero no presentan los síntomas. Es la distrofia muscular más común. Es una miopatía de origen genético que produce destrucción de músculo estirado. Afecta a todas las razas. El gen anormal, que codifica la



distrofia, se encuentra en el locus Xq21.2. La distrofia muscular se produce por mutaciones en la distrofia, proteína encargada de conectar los filamentos de actina con la matriz extracelular.

Síntomas

Aparecen antes de los 5 años de edad y pueden darse incluso en el periodo de la lactancia. Fatiga, retraso mental posible que no empiece con el tiempo, debilidad muscular que comienza en las piernas y la pelvis, pero también se presenta con menos severidad en los brazos, el cuello y otras áreas del cuerpo.

Tratamientos: Sólo consiste en medidas de apoyo: fisioterapia, psicomotricidad, logopedia, terapia ocupacional y control de las complicaciones. Todas estas orientadas a mejorar la funcionalidad y la calidad de vida de los pacientes, ensayando cuáles son las habilidades que posee y cuáles son las que se pueden modificar.

Mutaciones: Se ha descrito una gran heterogeneidad en las mutaciones del gen de la distrofia que incluyen deleciones, duplicaciones y mutaciones puntuales.


ADN: La isoforma específica del gen del músculo de la distrofia está compuesto por 79 exones X, por lo general, las pruebas y análisis de ADN pueden identificar el tipo específico de mutación del exón o exones afectados. Las pruebas de ADN confirman el diagnóstico en la mayoría de los casos.

Gen DMD: es el responsable de ambas enfermedades (Distrofia muscular de Duchenne y distrofia muscular de Becker). Se encuentra localizado en el brazo corto del cromosoma X. Codifica la proteína distrofia, que se trata de un polipéptido esencial para mantener la estructura y mecánica de la fibra muscular.

21

SINDROME DE RUSSELL SILVER

Es una enfermedad hereditaria y congénita, presente desde el momento del nacimiento. Se considera una enfermedad rara por su escasa frecuencia, pues existe un caso por cada 100.000 niños nacidos. Afecta por igual a los dos sexos. La primera descripción fue realizada por Henry Oliver en 1953, un niño después Alexander Russell publicó una serie de 5 casos, por lo que se aceptó el término de Russell-Oliver o Oliver-Russell para nombrar la afección.



Causas

Hasta uno de cada 10 niños con este síndrome tiene un problema que compromete el cromosoma 7. En otros pacientes, el síndrome puede afectar al cromosoma 11. La mayoría de las veces ocurre en personas sin antecedentes familiares de la enfermedad. El número de personas que se calcula padece esta enfermedad varía enormemente.

Síntomas: Los síntomas pueden abarcar desde los lunares que son de color café con leche (manchas de color café con leche). Curvatura del dedo meñique hacia el dedo anular. Retraso en la edad ósea, insuficiencia en el crecimiento, Enfermedad de reflujo gastroesofágico. Problemas renales como: riñón en herradura, hidronefrosis, válvulas uretrales posteriores, acidos biliares renal. Bajo peso al nacer, Cabeza grande para el tamaño del cuerpo. Deficiencia en el crecimiento. Brazos cortos.

Pruebas: La afección generalmente se diagnostica en la primera infancia. El médico llevará a cabo un examen físico y los signos pueden abarcar: Mientón en punta que no está completamente desarrollado, Boca dejada y ancha, Cara en forma triangular con frente ancha.

Tratamientos: El reemplazo de la hormona del crecimiento puede ayudar si dicha hormona falta. Otros tratamientos abarcan: Asegurarse de que la persona consuma suficientes calorías, para evitar el bajo azúcar en la sangre y estimular el crecimiento. Fisioterapia, para mejorar el tono muscular. Educación especial, para abordar los problemas de aprendizaje y los problemas de déficit de atención que el niño pueda tener.

54

Signatura 12: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Noonan - Síndrome de Freeman Sheldon (53 - 22)

SINDROME DE NOONAN

Es un trastorno genético con una mutación en el cromosoma 12, causando una de las más frecuentes cardiopatías congénitas. El síndrome de Noonan aparece con casi la misma frecuencia que el Síndrome de Down, 1 de cada 1000 a 2500 nacidos vivos mundialmente. En la mayoría de los casos se hereda de forma autosómica dominante; sin embargo, se han descrito diferentes casos en los que la enfermedad aparece como una mutación de novo.



Otra característica es un miembro en la familia que sufre la patología sin haberla heredado de ningún parental. Los principales rasgos faciales asociados al síndrome son: hipertelorismo con teñuras palpebrales antrópicas, ptosis y orejas de implantación baja y en rotación posterior con hélix engrosada. Las anomalías cardiovasculares que se asocian con más frecuencia al síndrome son: estenosis pulmonar y cardiomiopatía hipertrofica.

Los signos más prevalentes del Síndrome de Noonan son: Cardiopatías (Estenosis pulmonar) y Anomalías faciales.

Diagnóstico: Esta patología se puede detectar prenatalmente mediante diagnóstico genético molecular. Existen marcadores moleculares bien caracterizados que localizan las diferentes mutaciones que dan lugar a esta enfermedad. Una mutación en el gen PTPN11 es la responsable de, aproximadamente, un 50% de los individuos afectados; el gen SOX1 mutado, del 13%, el gen RAF1, del 3-17%, y el gen KRAS, de menos del 5%. Otras mutaciones, con un índice de asociación entre los distintos enfermos de menos del 1%, se dan en los genes NRAS, BRAF, y MAP2K1.

Tratamiento: No hay un tratamiento específico. El médico sugerirá un tratamiento para aliviar o manejar los síntomas. La hormona del crecimiento se ha utilizado con éxito en algunas personas con este síndrome para tratar la estatura baja.

Cuadro clínico:

1. Cardiopatías (Estenosis pulmonar)
2. Anomalías faciales (ptosis, cuello corto con pliegues, Ptergium collii)
3. Tórax hendido/escavado (pectus excavatum)
4. Retraso mental en un 25% de los casos
5. Estatura baja

SINDROME FREEMAN SHELTON

Es una enfermedad congénita, no hereditaria, de incidencia y causas desconocidas. Se caracteriza por una mancha de nacimiento facial congénita y anomalías neurológicas. Otros síntomas asociados a Shurp-Wieher pueden incluir anomalías oculares, endocrinas o de órganos, así como así como deficiencia en el desarrollo. Cada caso del Síndrome de Shurp-Wieher es único y muestra los rasgos que lo caracterizan en diferentes niveles.



El DSM no tiene un patrón genético claro, y rara vez surgen dos individuos afectados en una misma familia.

Diagnóstico:

Generalmente depende de las malformaciones vasculares faciales o hemangiomas. Se recomienda la evaluación neurológica para niños con una mancha de vino de Oporto (PWS), por su sigla en inglés) cuando se acompaña por signos neurológicos y/o otros síntomas. En ausencia de signos neurológicos, se recomienda una evaluación cuando se presenta una PWS bilateral extensa.

Diagnóstico Prenatal: La ecografía a las 20 semanas de gestación permite detectar las anomalías de las extremidades.

Síntomas: Las anomalías más importantes de la DSM son epilepsia, retraso mental y deficiencias neurológicas focales. La mayoría de los pacientes que muestran evidencias radiográficas de anomalías o malformaciones vasculares intracraneales desarrollan convulsiones, pero solo la mitad sufren retraso mental.

Tratamiento: Actividad convulsiva: El objetivo del tratamiento médico es completar el control de convulsiones para prevenir el declinamiento cognitivo y neurológico. Mancha de vino de Oporto: El tratamiento vascular específico con laser puede aclarar el color y disminuir el tamaño de la mancha de vino de Oporto, pero hasta el momento la resolución completa solo es posible en la menor cantidad de casos. El tratamiento puede ser incluido a una edad tan temprana como una semana de vida.

Glaucoma: Como primera línea de tratamiento para glaucoma se deberá tomar medicamentos, y es posible que se requiera tomar varios medicamentos combinados para bajar la presión intraocular.

Dental: El tratamiento dental requiere cuidado por el riesgo de sangrado. Dolores de cabeza: Los dolores de cabeza deben tratarse como en otras personas.


53

22

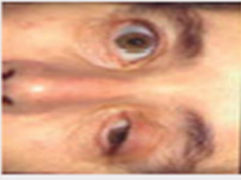
Signatura 12: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Mastenia Gravis – Talla Baja (23 - 52)



MASTENIA GRAVIS



¿Quién padece esta enfermedad?:

La mastenia gravis ocurre en todos los grupos étnicos y en ambos sexos. En la mayoría de los casos afecta a mujeres jóvenes (de menos de 40 años) y a hombres maduros (sobre los 60 años de edad), pero puede ocurrir a cualquier edad. En la mastenia neonatal, el bebé puede heredar las proteínas inmunes (anticuerpos) de una madre afectada con mastenia gravis.

Como se tratan la mastenia Gravis :

Puede ser controlada. Existen varias terapias disponibles para mejorar la debilidad muscular.


Diagnóstico: no es usual que ocurra un retraso de uno o dos años en el diagnóstico de los casos de mastenia gravis. Debido a que la debilidad es un síntoma común de muchos otros trastornos, el diagnóstico no se realiza a menudo en personas que presentan debilidad leve o en individuos cuya debilidad se presenta solamente en algunos músculos.

Tratamiento: La mastenia gravis puede ser controlada. Existen varias terapias disponibles para ayudar a reducir y mejorar la debilidad muscular. Los medicamentos utilizados para tratar el trastorno incluyen los agentes anticolinérgicos, tales como la neostigmina y piridostigmina, que ayudan a mejorar la transmisión neuromuscular y a aumentar la fuerza muscular.


Crisis Mielasténicas: ocurre cuando se debilitan los músculos que controlan la respiración al punto de crear una emergencia médica que requiere la utilización de un respirador artificial. En los pacientes cuyos músculos respiratorios son débiles se pueden generar crisis originadas por una infección, fiebre, una reacción adversa a un medicamento o stress emocional y que requieren atención médica inmediata.

Pronóstico: Con el tratamiento correcto el pronóstico es alentador para cualquier paciente.


23



TALLA BAJA




52



Signatura 13: Tiro de Folleto Informativo


8 ½ x11”

Síndrome de Morsier – Distrofia Muscular de Charcot – Marie - Tooth (51 - 24)



SINDROME DE MORSIER

El síndrome de De Morsier o displasia septo-óptica (DSO) es un trastorno clínicamente heterogéneo, caracterizado por alteraciones en la línea media cerebral, atrofia óptica e insuficiencia hipofisaria. Su incidencia oscila entre 6.3 a 10.5 casos por 100,000 habitantes/año y ocurre por igual en ambos sexos. Reever en 1941, describió la relación entre hipoplasia del nervio óptico (HNO) y ausencia de septum pellucidum.



Hoyt, en 1970, detecta una elevada prevalencia de trastornos hipotalámico-hipofisarios en estos pacientes destacando el déficit de somatotropina en primer lugar seguido del resto de hormonas (ACTH, TSH, gonadotropinas y ADH). La edad al diagnóstico y las manifestaciones clínicas son muy variables en función del grado de afectación y el índice de sospecha. Se describe un caso de diagnóstico en época neonatal y se resalta la importancia de su sospecha ante manifestaciones precoces.

Diagnóstico: Requiere la presencia de, al menos, dos de los rasgos de la triada clásica y puede confirmarse mediante estudios oftalmológicos, RMN y pruebas dinámicas de la función hipofisaria. La DSO debe sospecharse en recién nacidos con hipoglucemia, ictericia, micropénite (con o sin testículos descendidos) y miopigmas con o sin anomalías de la línea media asociadas (como paladar hendido).

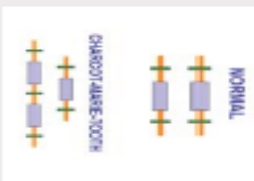
Clinicamente cursa con ceguera, con ausencia del septum pellucidum (una parte del cerebro), las alteraciones endocrinas son sumamente variables, lo más frecuente es que el déficit afecta solo a la GH, pero pueden existir numerosos déficits de hormonas hipofisarias incluida la diabetes insípida.

Tratamiento: Es sintomático y los pacientes deben ser atendidos por un equipo multidisciplinar con seguimiento regular. Las insuficiencias hormonales pueden tratarse con terapia hormonal sustitutiva, pero seguida de cerca ya que los déficits hormonales evolucionan con la edad. Los niños pueden beneficiarse de programas de desarrollo para los discapacitados visuales, así como de fisioterapia y terapia ocupacional. El pronóstico es variable. Se asocia un diagnóstico temprano con un mejor resultado ya que permite la gestión oportuna de los déficits hormonales.

51

DISTROFIA MUSCULAR DE CHARCOT - MARIE - TOOTH

Es un grupo de trastornos nerviosos genéticos, la enfermedad CMT afecta los nervios periféricos. Los nervios periféricos conducen las señales de movimiento y de sensaciones entre el cerebro, la médula espinal y el resto del cuerpo. Los síntomas suelen comenzar durante la adolescencia. Los problemas en los pies, tales como el pie arqueado (arco pronunciado) o los dedos en martillo, pueden ser los primeros síntomas. A medida que la CMT avanza, la parte inferior de las piernas puede debilitarse. Más adelante, las manos también pueden debilitarse.



Los médicos diagnostican esta enfermedad mediante un examen neurológico, pruebas genéticas o biopsias de los nervios. No existe una cura. La enfermedad puede ser tan leve que no perciba que la tiene o suficientemente severa para debilitarse. La fisioterapia, la terapia ocupacional, los aparatos ortopédicos y otros dispositivos y, en algunos casos, la cirugía pueden ayudar.

Síntomas: La neuropatía de la enfermedad de CMT afecta los nervios motores y sensoriales. Una característica típica incluye debilitaciones en los pies y de los músculos interiores de la pierna, que pueden dar lugar a una deformación del pie y generar una marcha a pasos grandes que derivada en tropezos o caídas frecuentes. Las deformidades del pie, tales como arcos altos y dedos en martillo (una condición en la cual la coyuntura central de un dedo del pie se dobla hacia arriba) son también características debido a la debilidad de los músculos más pequeños del pie.

Causas: Una célula nerviosa comunica información a diversos puntos enviando señales eléctricas a través de una parte larga y fina de la célula llamada axón. Para aumentar la velocidad con la cual viajan estas señales eléctricas, el axón está recubierto de mielina, que es producida por otro tipo de célula llamada célula de Schwann. La mielina se enrolla alrededor del axón como una especie de roca de jalea previniendo así la dispersión de las señales eléctricas. Sin un axón y una capa de mielina intactos, las células nerviosas periféricas no pueden activar los músculos o transmitir información sensorial de las extremidades al cerebro.

Pronóstico: No existe una cura pero las terapias pueden ayudar a los pacientes.

24

107

Signatura 13: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Endocrinología – Oftalmológicas (25 - 50)



Signatura 14: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Ollier – Deficiencia HGH (49 - 26)

SINDROME DE OLLIER

Es una enfermedad rara, no hereditaria de causa desconocida.

Incidencias

Cada 1 de 100.000 personas se ve afectada. Las lesiones aparecen en la infancia, y puede afectar a todas o parte de una extremidad.

Causa

El niño tiene un crecimiento anormal, acortamiento y deformidad de la extremidad afectada.

Síntomas

Puede ser una enfermedad asintomática, sin embargo, puede provocar fracturas patológicas, Acortamiento de la extremidad, Crecimiento anormal de la extremidad, Deformidad del esqueleto, Dolor de múltiples huesos, Riesgo potencial de malignidad con paso a condrosarcoma, Radiológicamente se observan múltiples lesiones líticas de aspecto benigno que suelen asestar en las metáfisis aunque tras el cierre físico pueden extenderse a las epífisis de los huesos largos

Problemas Clínicos: Los problemas clínicos provocados por los endonomas, incluyen malformaciones esqueléticas, discrepancia en la longitud de las extremidades y riesgo potencial de malignización a condrosarcoma. La patología en la que se presenta endonomatosis múltiple que se asocia con hemangiomas del tejido blando se conoce como síndrome de Maffucci.

Diagnóstico: El diagnóstico se basa en los análisis radiológicos clínicos y convencionales. El análisis histológico tiene un papel limitado y se usa si existe sospecha de malignidad.

Tratamiento: No hay cura para esta enfermedad. El tratamiento principalmente se reduce a la cirugía. El método del alargamiento es simple. Se fracturan los huesos y se estiran. Con el tiempo, la fractura se llena con hueso nuevo, nervios y piel. El aparato usado se parece a una jaula con dos círculos de metal separados por cuatro tornillos. La distancia de los círculos se puede ajustar robando los tornillos.

49

DEFICIENCIA HGH

También llamada Hormona somatotrófica, es una hormona peptídica. La GH estimula el crecimiento, reproducción celular, y la regeneración en humanos y otros animales. La hormona de crecimiento es un polipéptido de 191 aminoácidos de una sola cadena sintética, sintetizada y secreta por las células somatotópias dentro de las abs larriales de la adenohipofisis.

La hormona del crecimiento es usada como medicamento con receta para tratar los trastornos de crecimiento en los niños y en adultos para tratar la deficiencia de GH.

Problemas

La enfermedad más común de exceso de GH se debe a un tumor en la pituitaria compuesta por células somatotópias de la adenohipofisis. Estas adenomas somatotópicos son benignos y crecen lentamente, gradualmente produciendo más y más GH. El adenoma podría hacerse lo suficientemente grande para causar dolores de cabeza, perjudicar la visión por la presión sobre los nervios ópticos.

Problemas causados cuando el cuerpo produce poca GH: varían dependiendo en la edad en la que se producen. En niños, las manifestaciones principales de la deficiencia de GH son la falta de crecimiento y baja estatura, con causas comunes incluyendo condiciones genéticas y malformaciones congénitas. También puede causar demoras en la maduración sexual.

• **GH en la medicina humana:**

La hormona de crecimiento humano (HGH), también conocida como somatotropina, es producida por el lóbulo anterior de la glándula hipófisis (o pituitaria) y otros tejidos del cuerpo humano. Fue aislada por primera vez en 1956 y su estructura se conoció en 1972. Hasta mediados de la década de los 80, la única vía de obtención era extrayéndola de las glándulas hipófisis de cadáveres humanos.

Tratamientos con GH relacionados con la deficiencia de GH: Necesita un seguimiento regular debido a la frecuencia y gravedad de sus efectos secundarios. La GH es usada en terapias de reemplazo en adultos con deficiencia de GH. En estos pacientes, lo beneficios incluyen una reducción de la masa grasa, aumento de la masa magra, aumento de la densidad ósea, mejoras en el perfil lipídico, reducción en factores de riesgo cardiovascular, y mejoras en el bienestar psicológico.

26

109

Signatura 14: Retiro de Folleto Informativo

T8 ½ x11”


Pubertad Precoz – Raquitismo Hipofosfatémico (27 - 48)

PUBERTAD PRECOZ

La pubertad es el tiempo durante el cual maduran las características sexuales y físicas de una persona. La pubertad precoz es cuando estos cambios corporales suceden más temprano de lo normal.

Causas

La pubertad por lo regular empieza entre las edades de 8 y 14 años para las niñas y 9 y 16 años para los niños. La edad exacta en que un niño ingresa a la pubertad depende de muchos factores.



Uno de los factores son los antecedentes familiares, la nutrición y el sexo.

Con frecuencia, no hay ninguna causa clara para la pubertad precoz. Algunos casos se deben a cambios en el cerebro, problemas genéticos o ciertos tumores que secretan hormonas. Estas secreciones abarcan:

Tumores de los testículos, los ovarios o las glándulas suprarrenales.
Tumor del hipotálamo (hamartoma hipotalámico).
Tumores que secretan una hormona llamada GCH.

Síntomas: En las niñas, la pubertad precoz se da cuando se desarrolla cualquiera de las siguientes características antes de los 8 años de edad: Vello púbico y axilar; Comienza a crecer rápidamente; Mamas; Primer periodo (menstruación); Maduración de los genitales externos.

En los niños, la pubertad precoz se da cuando se desarrolla cualquiera de las siguientes características antes de los 9 años de edad: Vello púbico y axilar; Crecimiento de los testículos y del pene; Vello facial; a menudo primero en el labio superior; Crecimiento muscular; Cambio de la voz (engrosamiento).

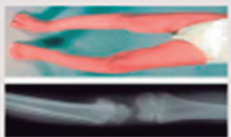
Pruebas y exámenes: El médico llevará a cabo un examen físico para ver si hay signos de pubertad precoz. Los exámenes que se pueden solicitar abarcan: Exámenes de sangre para verificar los niveles hormonales; Tomografía computarizada o resonancia magnética del cerebro o del abdomen para descartar tumores.

Tratamiento: Dependiendo de la causa, el tratamiento para la pubertad precoz puede incluir: Medicamentos para detener la secreción de hormonas sexuales; Cirugía para extirpar un tumor.

27

RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO

La hipofosfatemia es un trastorno hereditario de la homeostasis del fósforo que se caracteriza por mineralización ósea deficiente, retraso del crecimiento, hipofosfatemia secundaria como resultado de la pérdida renal de fósforo y una concentración anormalmente baja de 1,25 dihidroxivitamina D. En la mayoría de los casos se transmite como un trastorno dominante ligado al sexo (XLR), aunque también se ha observado otra herencia autosómica dominante (AD/AR). La mayoría de los casos el trastorno del raquitismo hipofosfatémico está



causado por mutaciones que provocan la inactivación del gen PHEX, compuesto de 22 exones y localizado en el cromosoma X. Este gen codifica para una fosfatidasa con 749 aminoácidos, con homología a endopeptidasas, que se expresa principalmente en los huesos. El tratamiento, se hace con suplementos de fósforo junto con calcio, para evitar el hiperparatiroidismo.

Problemas: Cuando el PHEX no codifica correctamente a la metilofosfatasa se produce, en primer lugar, una alteración directa de la mineralización del hueso y, en segundo lugar, se produce un incremento de los niveles de fosfatasa que provoca un incremento de fosfatasa que da lugar a hipofosfatemia. En otros casos la hipofosfatemia es consecuencia de alteraciones genéticas en el gen FGF23, localizado en el brazo corto del cromosoma 12 (12p13.3) y que codifica para el factor de crecimiento 23 de fibroblastos, de 251 aminoácidos. Este factor actúa como sustrato para PHEX, produciendo fosfaturia y participando activamente en la regulación de la homeostasis del fósforo.

Pruebas: En IVAMI realizamos la detección de las mutaciones que dan lugar a raquitismo hipofosfatémico tanto en el gen PHEX, de herencia ligada al sexo, como en el FGF23, de herencia autosómica. Se recomendará comenzar el estudio por uno u otro gen en función de los antecedentes familiares del paciente en cuestión. En ambos casos, se lleva a cabo el estudio mediante amplificación via PCR y posterior secuenciación directa.

De presenta la primera familia observada durante 36 años, donde analizamos la presencia de raquitismo hipofosfatémico y el progreso de la calcocetrin que simulan una espondilopatía seronegativa.

48

110

Signatura 15: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Osteogenesis Imperfecta – Síndrome de La Silla Turca Vacía (47 - 28)

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Es un trastorno genético en el cual los huesos se fracturan con facilidad. Algunas veces, los huesos se fracturan sin un motivo aparente. La OI también puede causar músculos débiles, dientes quebradizos, una columna desviada y pérdida del sentido del oído. La causa es un defecto genético que afecta la producción de colágeno, una proteína que ayuda a conservar huesos resistentes.

Generalmente, el gen defectuoso se hereda de uno de los padres. Algunas veces, se debe a una mutación, un cambio genético aleatorio.

Etiología

En la mayoría de casos la osteogénesis imperfecta es una enfermedad autosómica dominante debida a errores en el gen COL1A1 o COL1A2, lo que quiere decir que la persona la padecerá si tiene una copia del gen mutada. Una persona con osteogénesis imperfecta tiene un 50% de posibilidades de transmitir el gen a sus hijos.

Síntomas: Las personas que padecen de osteogénesis imperfecta tienen huesos quebradizos. La osteogénesis imperfecta puede variar de leve a grave y los síntomas son diferentes en cada persona.

Algunos de los síntomas que podrían manifestar las personas que padecen osteogénesis imperfecta son: malformaciones de los huesos, baja estatura y cuerpo pequeño, articulaciones laxas (flojas), músculos débiles, escleróticas (la parte blanca del ojo) azules, moradas o grises, cara triangular, caja torácica en forma de bari, columna vertebral curva.

Diagnóstico: No hay una prueba específica que permita diagnosticar la osteogénesis imperfecta. Para hacer el diagnóstico, los médicos utilizan: antecedentes médicos familiares, antecedentes médicos del paciente, examen físico, radiografías.

Tratamiento: Aunque no hay una cura para la osteogénesis imperfecta, se pueden aliviar los síntomas. Los tratamientos para la osteogénesis imperfecta pueden incluir: tratamiento de fracturas, tratamiento de dientes quebradizos, medicamentos para aliviar el dolor, fisioterapia, el uso de sillas de rueda, corsés ortopédicos y otros aparatos, cirugía.

47

SÍNDROME DE LA SILLA TURCA VACÍA

Es una afección en la cual la hipófisis se encoge o se vuelve aplastada.

Causas

Cuando la hipófisis se encoge o se vuelve aplastada, no se puede observar en una resonancia magnética, lo que la hace lucir como una "silla vacía". Pero la silla no está realmente vacía. Con frecuencia está llena de líquido cerebroespinal (LCE), el líquido que rodea el cerebro y la médula espinal. Con el síndrome de la silla turca vacía El LCR se ha filtrado hacia la silla, ejerciendo presión sobre la hipófisis.

Esto provoca que la glándula se encoga o se apunte. El síndrome primario de la silla turca vacía se presenta cuando una de las capas (aracnoides) que cubre la parte externa del cerebro protruye hacia abajo en la silla y ejerce presión sobre la hipófisis. El síndrome secundario de la silla turca vacía ocurre cuando la silla está vacía, debido a que la hipófisis ha resultado dañada por:

- Un tumor
- Radioterapia
- Cirugía

Síntomas: A menudo, no se presentan síntomas o pérdida de la función de la hipófisis. Si hay síntomas, estos pueden abarcar cualquier de los siguientes: Disfunción eréctil (impotencia), Dolores de cabeza, Menstruación ausente o irregular, Deseo sexual bajo (baja libido), Fatiga, decaimiento, secreción del pecho.

Pruebas y Exámenes: El síndrome primario de la silla turca vacía se descubre más frecuentemente durante una resonancia magnética (RM) o una tomografía computarizada (TC) de la cabeza y el cerebro.

Tratamiento: Para el síndrome primario de la silla turca vacía. No hay ningún tratamiento si la función de la hipófisis es normal. Se pueden prescribir medicamentos para tratar cualquier nivel hormonal anormal. Para el síndrome secundario de la silla turca vacía, el tratamiento implica el reemplazo de las hormonas que están faltando. En algunos casos, se necesita cirugía para reparar la silla turca.

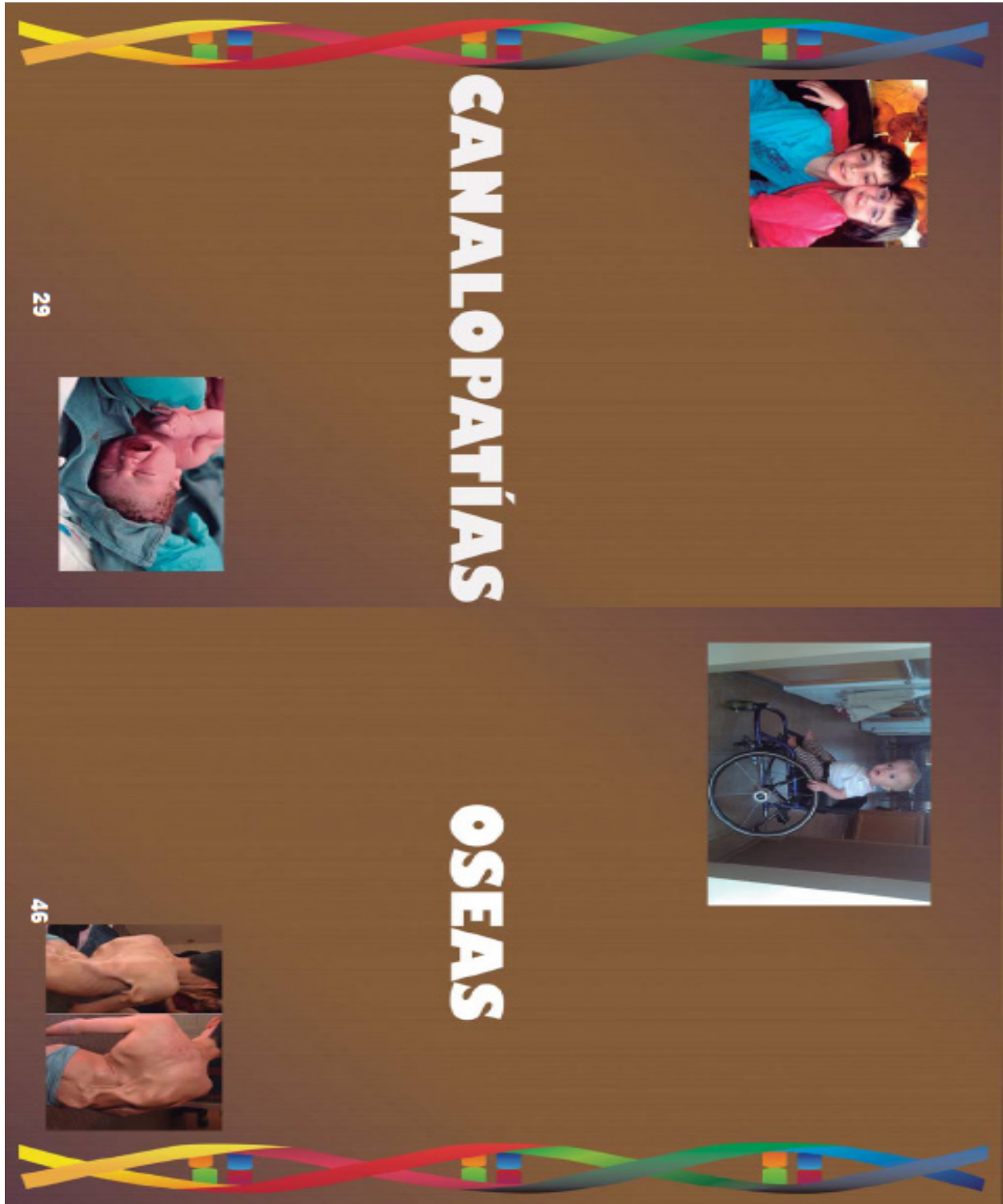
Expectativa de Vida: no causa problemas de salud ni afecta la expectativa de vida.

28

Signatura 15: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Canalopatías - Oseas (29 - 46)




Signatura 16: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Sindrome de Werer – Fibrosis Quística (45 - 30)

SINDROME DE WERNER

FIBROSIS QUÍSTICA



Es una muy extraña patología genética autosómica recesiva que se caracteriza por un envejecimiento acelerado. Este desorden genético fue llamado así en honor al científico alemán Otto Werner, quien lo descubrió al observar a cuatro hermanos que envejecían prematuramente. El síndrome de Werner tiene una incidencia de menos de 1 de cada 100,000 habitantes en el mundo, y han habido 1,300 casos reportados.

Características Clínicas


Incluyen pérdida de cabello, cataratas bilaterales, diabetes mellitus tipo 2, osteoporosis, diversos tipos de atrosciroclisis e hipoparatiroidismo. En la piel se presentan ulceraciones en zonas de roce, especialmente en muleteros y pérdidas de la grasa subcutánea. Los individuos con síndrome de Werner presentan un elevado riesgo de padecer cáncer, especialmente sarcomas. La edad promedio de fallecimiento de los afectados es entre los 45 a 48 años...

Bases genéticas: Este síndrome es heredado mediante el patrón de herencia autosómico recesivo. Las manifestaciones clínicas no se presentan hasta los veintia años, y generalmente se detecta cáncer entre los 25-65 años. El gen WRN se encuentra ubicado en el brazo corto del cromosoma 8 (8p12).

Diagnóstico: Un método aún no recomendado pero que puede dar indicios de la presencia de la enfermedad es la orina de pacientes, presencia de elevados índices de ácido hialurónico en la orina de los afectados. El diagnóstico clínico se hace por medio de la observación de las características comunes para este síndrome, pero el diagnóstico molecular se hace por medio de un análisis de secuencia del gen WRN detectando la mutación en bases muy tempranas, cuando aparecen las primeras manifestaciones o cuando se conoce de parientes afectados.

Tratamiento: Al no conocer exactamente el mecanismo bioquímico por el cual se produce, no existe por el momento tratamiento curativo de esta enfermedad, y el único tratamiento disponible hoy en día son diversas medidas paliativas, para mejorar la calidad de vida de los enfermos.

45



Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.

Causas

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías res

piratorias de los pulmones y en el páncreas. Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. Esta enfermedad también puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino. La mayoría de los niños con fibrosis quística se les diagnostica la enfermedad hacia los dos años de edad. Millones de estadounidenses portan el gen de la fibrosis quística, pero no manifiestan ningún síntoma.

Síntomas: Los síntomas relacionados con los pulmones y los senos paranasales pueden abarcar: Tos o aumento de la mucosidad en los senos paranasales o los pulmones. Fiebre. Congestión nasal causada por los polipos nasales... Episodios recurrentes de neumonía (los síntomas de neumonía en una persona con fibrosis quística abarcan fiebre, aumento de los y dificultad respiratoria, aumento de la mucosidad y pérdida del apetito). Dolor o presión sinusal causados por infección o polipos. Los síntomas que se pueden notar posteriormente en la vida son: Esterilidad (en los hombres), inflamación repetitiva del páncreas (pancreatitis).

Exámenes: Existe un examen de sangre disponible para ayudar a detectar la fibrosis quística.

Tratamiento: Cuando sea posible, los pacientes deben recibir cuidados en clínicas con especialidad en fibrosis quística. Cuando los niños llegan a la adultez, deben transferirse a un centro especializado en fibrosis quística para adultos.

Expectativas de Vida: La mayoría de personas que padecen esta enfermedad tienen buena salud hasta la adultez. Esta enfermedad afecta hasta los 18 años o más.

30

113

Signatura 16: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Metabólicas – Síndrome de Bloch - Sulberger (31 - 44)



METABÓLICAS

31



SINDROME DE BLOCH SULBERGER

Es una enfermedad hereditaria poco frecuente que aparece de modo casi exclusivo en mujeres. Es una genodermatosis que afecta más frecuentemente al sexo femenino, si ser habitualmente mortal "in utero" para los varones y, por tanto, acaba generalmente en aborto, no obstante, se ha observado la supervivencia de varones enfermos con carotipo 47 XXY ó que poseen un mosaicismo somático para la deficiencia común en el gen NEMO. Se trata de una displasia ectodérmica y mesodérmica que sigue un patrón de transmisión autosómico dominante.



Que ligado al cromosoma X, en concreto en un gen de la región Xq28. Aunque afecta principalmente a la piel, hay que considerar otros trastornos asociados, incluyendo defectos dentales, episodios convulsivos, retraso mental, anomalías oculares y neoplasias infantiles. Su principal característica son unas lesiones dérmicas hiperpigmentadas (con exceso de melanina) por lo que se nombra también a este síndrome con la expresión labra Incontinentia pigmenti.

Cuadro clínico: En una primera fase, de características inflamatorias, se aprecian lesiones dérmicas purpúricas, urticariformes, de morfología lineal, con formación de vesículas, que aparecen a las pocas semanas del nacimiento. En algunos casos esta fase se confunde con la formación de lesiones verrucosas hiperpigmentadas, con formación de costras y pústulas, que pueden permanecer durante meses. Durante la adolescencia y la vida adulta las lesiones tienden a la atrofia, apareciendo placas hipopigmentadas o zonas de alopecia areata en el cuero cabelludo. Pueden darse de manera concomitante alteraciones oftalmológicas (exoftalmos, estrabismo, nistagmus, queratitis, catarata), alteraciones en la dentición, cuadros epileptiformes, retraso mental u otros cuadros neurológicos inespecíficos.

Genética de la Enfermedad: La mutación más común es un rearrreglo génico como resultado de la detección de los exones 4 al 10 del gen NEMO (NF- κ Bp30-B esencial modulador), actualmente conocido como gen IKBKG. En el 80% de los casos, la mutación es debida a reorganizaciones genómicas de novo. Este gen NEMO, que permite a las células responder a señales externas, como las de los factores de crecimiento, posee 23 kb y contiene 10 exones.

44



Signatura 17: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Ictiosis Laminar - Enfermedades Metabólicas (43 - 32)

**ICTIOSIS
LAMINAR**

**ENFERMEDADES
METABOLICAS**

Con el nombre de Ictiosis (derivado del griego Icthyo, que significa "pez") se define a grupo de enfermedades, cuya característica principal es la presencia de escamas que cubren toda o gran parte de la superficie de la piel. La piel está formada por capas de microscópicas células llamadas queratinocitos las cuales van cambiando de nombre conforme van madurando, desde las más jóvenes (capa basal o germinal), hasta las más viejas. Incluso mueren y forman la capa córnea, la cual se descama constantemente.

Mientras continúa la maduración de las otras capas. Estas células van madurando naturalmente hasta completar todo un proceso de descamación de la capa córnea el cual en la mayoría de personas es invisible y organizado. En pacientes con Ictiosis la descamación está alterada por diversos motivos: Demasiadas células comienzan a madurar. Las células se despegan siguiendo proceso equivocado y embó. Se ha podido establecer que la mutación del gen PIPPLA1 de razas canchas como el cobrador dorado, Jack russel terrier y Norfolk terrier está relacionada con la aparición de Ictiosis

También conocidas como ERRO-REO INNAMTOG DEL METABO-LIGMO (EILM) o metabólicas congénitas). Son un grupo de trastornos ge-néticos poco comunes con los cuales el cuerpo no es capaz de transformar los alimentos ade-cuadamente. Se incluyen entre las enfermedades raras, dado que su incidencia oscila entre un afectado por cada diez mil (1:10.000) o el doble (1:20.000) para las frecuentes, o bien (1:300.000) para las raras. No obstante, existen más de 700 trastornos raros definidos.

Consecuencias
Si una persona no puede metabolizar alimentos para convertirlos en subproductos y energía, puede tener las siguientes consecuencias:

Pueden originarse problemas intestinales que acumulados resultan tóxicos. Que la persona se vea necesitada de algún nutriente esencial que no puede obtener del alimento.

Síntomas: Este trastorno puede presentarse en cualquier parte del cuerpo, especialmente en piernas, brazos, manos y tronco. Sus síntomas pueden variar de moderados a graves, entre los cuales destacan: Ectropion (derrapados eventidos) y ecobion (labio eventido). Engrosamiento y resquebrajamiento en la piel (severa). Grandes áreas con escamas. Corazón o plexón leve. Agrandamiento con formación de fisuras. En casos crónicos, aparecen cicatrices e infecciones en la piel debido a que el paciente frota o rasca las escamas continuamente.

Diagnóstico: Se establece en base a las características clínicas del proceso. Los hallazgos histopatológicos no son específicos. Pueden realizarse estudios moleculares, aunque, con frecuencia no suele disponerse de ellos en los centros de medicina general. En algunos centros pueden practicarse estudios inmunohistoquímicos con anticuerpos dirigidos frente a la TGSasa 1 o la actividad enzimática de la TGSasa 1.

Tratamiento: Se basa en la aplicación diaria de emolientes o queratolíticos tópicos. Los retinoides orales son útiles en las formas graves (por lo general más de 35 mg/d en adultos y 0,7 mg/kg/día en niños).

43

Diagnóstico: Se realiza basándose en la historia familiar, en los resultados de análisis y el examen físico. Es en este sentido muy importante el análisis realizado al bebé en su primera semana de vida para la detección precoz de estas enfermedades.

Tratamiento: Debido a que son trastornos genéticos, el tratamiento por ahora no es fácil, sin embargo, la detección precoz es de las medidas más eficaces para controlar las manifestaciones del problema. Actualmente el tratamiento dietético es el más efectivo, bien administrando el nutriente necesario o eliminando de la dieta el que no pueden metabolizar.

Clínicas: Síntomas y signos neonatales como pérdida de peso, succión débil, compromiso de conciencia progresivo hasta llegar al coma, convulsiones, ictericia, hepatomegalia, orina de color u olor fétido, signos dismórficos faciales y anomalías de la piel, pelo, ojos, articulaciones y huesos.

La mayoría de estas enfermedades son autosómico-recesivas, con un número limitado de portadores asintomáticos, pero también las hay recesivas por una herencia de carácter autosómico-domi-nante o ligada al cromosoma X.

32

115


Signatura 17: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Homocistinuria - Dermatología (33 - 42)

HOMOCISTINURIA

Se caracterizan por presentar un nivel elevado del aminoácido homocisteína en el plasma sanguíneo y un consecuente aumento de homocisteína en la orina. El trastorno aparece en el nacimiento y a medida que el individuo crece aparece un fenotipo característico y muy parecido al síndrome de Marfan y el síndrome de X frágil. La forma más común de la enfermedad y la de mayor importancia en el adulto, es la deficiencia de enzima cistationina beta sintetasa.



La forma más común de la enfermedad y la de mayor importancia en el adulto, es la deficiencia de enzima cistationina beta sintetasa.

Metabolismo de la homocisteína


La homocisteína no se incorpora a través de la dieta en los vertebrados, sino que aparece como derivada de metabolismo de la metionina, otro aminoácido, que forma parte de las proteínas. La metionina, procedente de la dieta o de la degradación de las proteínas propias del organismo.

Patogenia: La homocisteína es un aminoácido azufrado, no proteínico, es decir, que no forma parte de las proteínas. Es el producto intermedio del metabolismo de los aminoácidos metionina y cisteína. Por lo tanto, es producida y degradada de manera normal dentro del organismo. Es importante desde el punto de vista metabólico, porque participa en la transferencia de grupos metilo (-CH₃).


Transulfuración: La homocisteína se transforma a cisteína mediante dos reacciones dependientes de la vitamina B₆. La reacción es catalizada por la cistationina beta-sintetasa y en ella, la homocisteína se condensa con una molécula de serina para formar cistationina. En condiciones fisiológicas esta reacción es irreversible (Homocisteína + Serina → Cistationina). La cistationina gamma-lacta cataliza la formación de cisteína y alfa-oxobutirato a partir de la cistationina (Cistationina → Cisteína + Alfa-Oxobutirato).

Remetilación: Se añade un grupo metilo a la homocisteína para formar metionina mediante dos rutas metabólicas independientes, en las que participan respectivamente las enzimas 5-metil-tetrahidrofolato-homocisteína 9-metiltransferasa y la betaina-homocisteína metiltransferasa.

33



DERMATOLÓGICAS

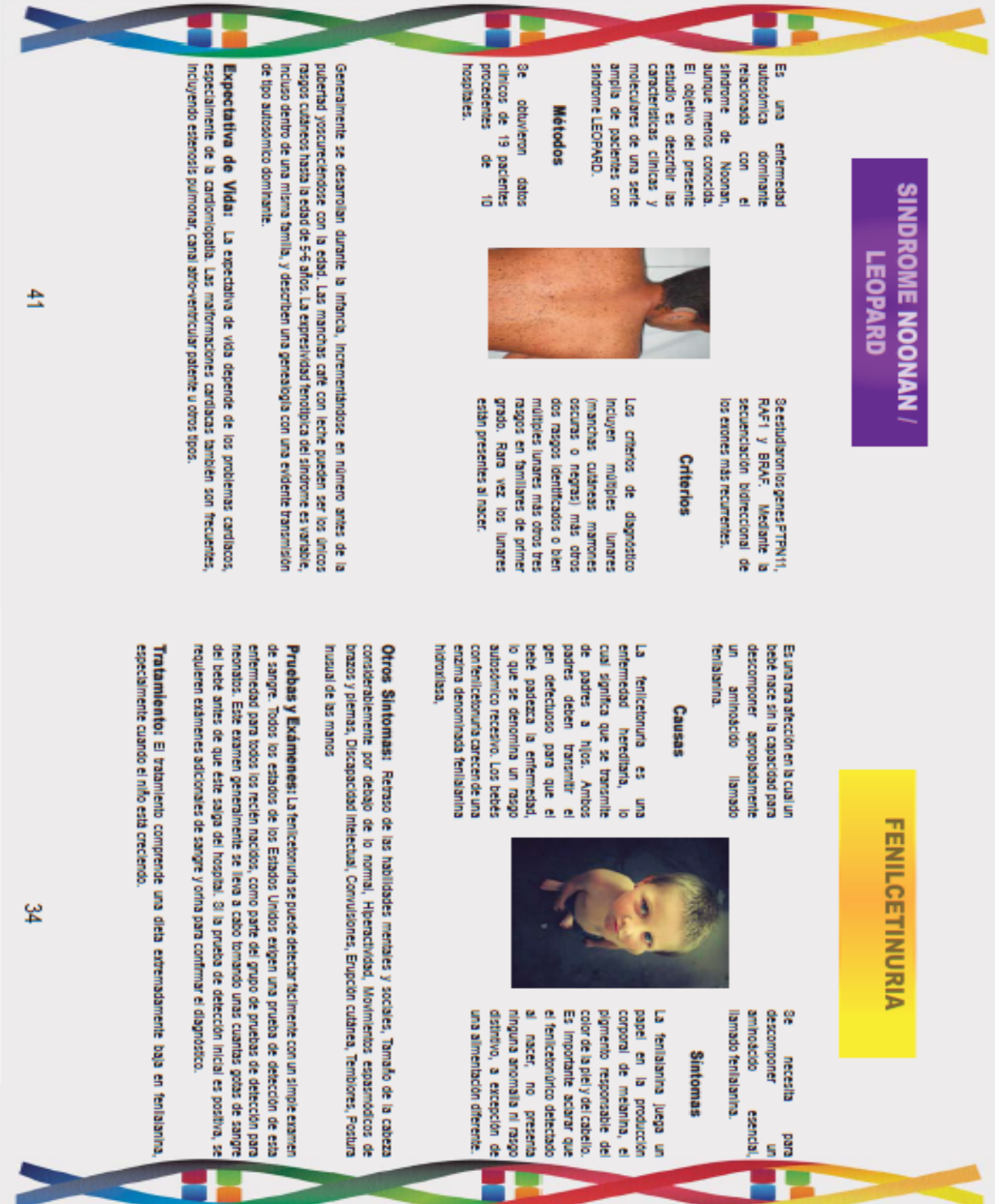


42

Signatura 18: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome Noonan / Leopard - Fenilcetonuria (41 - 34)




SINDROME NOONAN / LEOPARD

Es una enfermedad autosómica dominante relacionada con el síndrome de Noonan, aunque menos conocida. El objetivo del presente estudio es describir las características clínicas y moleculares de una serie amplia de pacientes con síndrome LEOPARD.

Se obtuvieron datos clínicos de 19 pacientes procedentes de 10 hospitales.

Métodos



Se estudiaron los genes PTPN11, RAF1 y BRAF. Mediante la secuenciación bidireccional de los exones más recurrentes.

Criterios

Los criterios de diagnóstico incluyen múltiples lunares (manchas caféas marrones oscuras o negras) más otros rasgos identificados o bien múltiples lunares más otros rasgos en familiares de primer grado. Rara vez los lunares están presentes al nacer.

Generalmente se desarrollan durante la infancia, incrementándose en número antes de la pubertad y oscureciéndose con la edad. Las manchas café con leche pueden ser los únicos rasgos cutáneos hasta la edad de 5-6 años. La expresividad fenotípica del síndrome es variable, incluso dentro de una misma familia, y describen una genealogía con una evidente transmisión de tipo autosómico dominante.


Expectativa de Vida: La expectativa de vida depende de los problemas cardíacos, especialmente de la cardiomiopatía. Las malformaciones cardíacas también son frecuentes, incluyendo estenosis pulmonar, canal atero-ventricular patente u otros tipos.

FENILCETINURIA

Es una rara afección en la cual un bebé nace sin la capacidad para decomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

Causas

La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria, lo cual significa que se transmite de padres a hijos. Ambos padres deben transmitir el gen defectuoso para que el bebé padezca la enfermedad, lo que se denomina un rasgo autosómico recesivo. Los bebés con fenilcetonuria carecen de una enzima denominada fenilalanina hidroxilasa.



Síntomas

Se necesita para decomponer un aminoácido esencial, llamado fenilalanina.

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Es importante aclarar que el fenilcetonuro detectado al nacer, no presenta ninguna anomalía ni rasgo distintivo, a excepción de una alimentación diferente.

Otros Síntomas: Retraso de las habilidades mentales y sociales, Tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de lo normal, Hipercnividad, Movimientos espasmodicos de brazos y piernas, Discapacidad intelectual, Convulsiones, Erupción cutánea, Temblores, Postura inusual de las manos

Pruebas y Exámenes: La fenilcetonuria se puede detectar fácilmente con un simple examen de sangre. Todos los estados de los Estados Unidos exigen una prueba de detección de esta enfermedad para todos los recién nacidos, como parte del grupo de pruebas de detección para neonatos. Este examen generalmente se lleva a cabo tomando unas cuantas gotas de sangre del bebé antes de que éste salga del hospital. Si la prueba de detección inicial es positiva, se requieren exámenes adicionales de sangre y orina para confirmar el diagnóstico.

Tratamientos: El tratamiento comprende una dieta extremadamente baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño está creciendo.

41

34

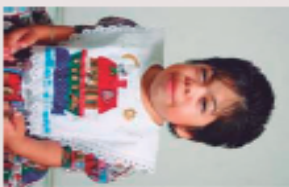
Signatura 18: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Mucopolisacaridosis (VII) - Neurofibromatosis /Down (35 - 40)

**MUCOPOLISACARIDOSIS
VII**

Las personas que padecen de mucopolisacaridosis no producen suficientes cantidades de una de las 11 enzimas requeridas para transformar estas cadenas de azúcar y proteínas en moléculas más sencillas, o producen enzimas que no funcionan correctamente. Al pasar el tiempo, estos glicosaminoglicanos se acumulan en las células, la sangre y el líquido conectivo. Esto produce daños celulares permanentes y progresivos que afectan el aspecto y las capacidades físicas, los órganos.



Además del funcionamiento del organismo del individuo y en la mayoría de los casos, el desarrollo mental. La mucopolisacaridosis tipo VI, también conocido como síndrome de Maroteaux-Lamy, es una rara enfermedad congénita del grupo de las mucopolisacaridosis. Esta causada por deficiencia de la enzima Arilsulfatasa - B y produce trastornos óseos múltiples, talla baja y defectos de visión por opacidad de la córnea. El desarrollo intelectual es normal. Se incluye en el grupo de enfermedades conocidas como tesaurinosis (enfermedades por depósito).

Frecuencia: Se han realizado diferentes estudios que han mostrado una frecuencia variable dependiendo de la zona geográfica, oscilando desde 1 caso por cada 238.000 nacidos en Portugal, hasta 1 por 1.298.000 nacidos en Columbia Británica y Canadá. Se estima que a nivel mundial se produce un caso por cada 340.000 nacimientos, por lo que deben existir unas 20.500 personas afectadas en todo el mundo.

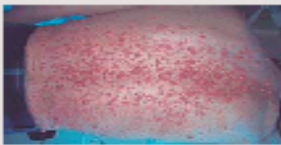
Diagnóstico Prenatal: Si ya tienes un niño con MPO VI, es posible hacerse una prueba durante el siguiente embarazo para descubrir si el bebé que trae está afectado. Es importante contactar con su médico tan pronto como sospeche que podría estar embarazada si desea que se le haga la prueba.

Síntomas: El crecimiento. La apariencia física. Aquellos que están muy poco afectados. Los adultos con MPO VI raramente cambian en apariencia. Sin embargo un crecimiento anormal de muchos de aquellos con MPO VI restringido. Su altura podría tener una apariencia extraña y se parecen entre ellos. Sus cabezas son estar entre 100cms. y 138cms.

35

**NEUROFIBROMATOSIS /
DOWN**

Se conoce como neurofibromatosis a un conjunto de enfermedades raras de causa genética que se caracterizan principalmente por el desarrollo de múltiples tumores benignos, es decir no cancerosos, en los distintos nervios del cuerpo y la piel; así como la formación de manchas en la piel con varicosos en su pigmentación (zonas hiperpigmentadas o hipopigmentadas). Esta enfermedad fue descrita por primera vez por un médico alemán llamado Friedrich Daniel von Recklinghausen en el año 1882.



Tipos:

Tipo 1 (NF1): Manchas en la piel de color marfil claro, conocidas como manchas café con leche, que circunscriben zonas redondeadas u ovoides, son planas y se producen por un exceso en la acumulación de melanina (pigmento de la piel)

Tipo 2 (NF2): presenta como rasgo característico más relevante la aparición de tumores benignos sobre el nervio que se encarga de la audición.

Diagnóstico: NF1: Para diagnosticar un paciente afectado con esta enfermedad desde el punto de vista clínico debe cumplir unos criterios diagnósticos y está estipulado que deben cumplir 008 o más de los que se detallan a continuación: Ocas o más manchas "café con leche" mayores de 5 mm de diámetro en personas antes de la pubertad y más de 15 mm si se miden después de la pubertad, Dos o más neurofibromas de cualquier tipo. Tipo 2: Tumor bilateral del VIII par craneal (N. Vestibulococlear). Uno de los padres, un hermano o un hijo con NF-2 y un tumor del acústico urliartrial. Uno de los padres, un hermano o un hijo con NF-2 y dos de las condiciones siguientes: Glioma, Meningioma, Neurofibroma o Schwannoma, Catarata en edad precoz.

Tratamiento: Actualmente no hay cura, solo tratamientos paliativos. Debido a las múltiples manifestaciones de la enfermedad, se recomienda que los afectados lleven un seguimiento por parte de médicos especialistas, para tratar posibles complicaciones.

40

118

Signatura 19: Tiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Ictiosis Laminar Down – Mucopolisacaridosis (II) (39 - 36)

ICTIOSIS LAMINAR / DOWN

Características

Las ictiosis se caracterizan clínicamente por presentar escamas visibles que adoptan diferentes patrones de distribución, pudiendo ser localizadas o generalizadas e histológicamente por hiperqueratosis que suele estar asociada con alguna alteración epidérmica. En algunas variantes de la enfermedad se puede observar parakeratosis, queratosis pilosa y atrofia de las glándulas sebáceas.

Nuestra piel, de manera natural sufre un proceso de recambio continuo. A nivel microscópico está constituida por unas células denominadas queratinocitos (similares a los ladrillos de un muro) y unidas entre sí por una sustancia denominada matriz intercelular (cuya función asemeja al cemento del muro). Las células de la piel van madurando de forma espontánea y, entonces, una vez que la piel ha madurado sufre un proceso de descamación de la capa córnea (la más superficial) que en personas normales es invisible y organizada.

La ictiosis recesiva ligada al cromosoma X se presenta alrededor de 1 cada 2000 a 5000 varones. Las mujeres son las portadoras de la enfermedad y solo la sufren varones. En este caso la descamación comienza en el periodo neonatal (primer mes de vida) y en general es más prominente en las superficies extensoras, aunque también hay afectación importante de las áreas flexoras. Aunque la extensión y el grado de descamación son variables, la ictiosis ligada a X en general puede diferenciarse de la vulgar mediante criterios clínicos. Esta última suele presentar palmas y plantas hipertróficas, queratosis foliolar (piel semejante a una lila en determinadas localizaciones) y antecedentes familiares de alopecia. La ictiosis ligada al X suele producir una afectación más grave, con escamas de mayor tamaño adherentes y de coloración amarillenta, y en la mitad de los pacientes adultos pueden estar opacidades corneales (en la capa córnea del ojo) que no afectan a la visión y que también pueden presentar las mujeres portadoras. Esta enfermedad se produce al existir un déficit congénito de una enzima (esteóide sulfatasa) que es necesaria para eliminar los sulfatos de colesterol. De esta manera, los sulfatos de colesterol están elevados en el suero, la epidermis y las escamas.

39

MUCOPOLISACARIDOSIS II

Síndrome de Hunter

Con un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias causadas por la ausencia o el mal funcionamiento de ciertas enzimas necesarias para el procesamiento de moléculas llamadas glicosaminoglicanos o glucosaminoglicanos, que son cadenas largas de hidratos de carbono presentes en cada una de nuestras células que ayudan a construir los huesos, cartílagos, tendones, corneas, la piel el tejido conectivo y el líquido hematópoyético.

Es una teaurinosis, es decir, una enfermedad de almacenamiento lisosomal causada por una enzima ausente o deficiente, llamada iduronato-2-sulfatasa (IDS). El síndrome recibe el nombre del médico Charles A. Hunter (1873-1955), que la describió por primera vez en 1917. Nació en Escocia, Hunter emigró a Canadá y tuvo una consulta médica en Winnipeg, Manitoba.

Generalidades: Es una afección genética grave que afecta principalmente a varones. Interfiere con la capacidad del organismo para descomponer y reciclar algunos mucopolisacaridos específicos, conocidos también como glucosaminoglicanos o GAGs. Pertenecen a un grupo relacionado de enfermedades de almacenamiento lisosómico.

Diagnóstico: Los signos y síntomas visibles del síndrome de Hunter en niños son normalmente las primeras cosas que llevan al diagnóstico. Este suele producirse entre los 2 y 4 años de edad. Los médicos emplean test de laboratorio para obtener pruebas adicionales de la presencia de una MPPq antes de efectuar un diagnóstico definitivo midiendo la actividad de la IDS. Para ello se efectúa un análisis de orina para comprobar la presencia de GAGs.

Tratamientos: 1. Tratamiento paliativo: Dadas las circunstancias de la enfermedad y la ausencia de un tratamiento realmente eficaz, es importante recalcar la necesidad de un tratamiento paliativo contra los diversos síntomas. 2. Trasplante medular: Durante mucho tiempo el tratamiento más eficiente era el del trasplante de médula. 3. Ensayos: Se trata de una forma purificada de la enzima lisosómica producida por tecnología de ADN recombinante en líneas celulares humanas.

36

119


Signatura 19: Retiro de Folleto Informativo

8 ½ x11”

Síndrome de Vómitos Cíclicos - Combinadas (37 - 38)

SINDROME DE VOMITOS CICLICOS

Es una rara condición genética, sin una causa bien explicada, que causa intenso sufrimiento en los pacientes afectados y en sus familias. La enfermedad se caracteriza por recurrentes y prolongados episodios de intenso vómito y náuseas, y decaimiento, en los individuos afectados. Estos episodios no tienen causa aparente. Es una enfermedad poco conocida que afecta a niños y algunos adultos y puede causar mucho sufrimiento y estrés en los pacientes y en sus familias.



La enfermedad se caracteriza por recurrentes y prolongados episodios de intenso vómito y náuseas, y decaimiento, en los individuos afectados. Estos episodios no tienen causa aparente.


Los episodios son autoimitados y tienden a ser similares uno al otro, en sus síntomas y duración. A menudo no se puede predecir cuando van a ocurrir y suelen terminar en forma abrupta, sin relación a las medidas de tratamiento que se hayan tomado. El niño está bien, saludable y sin síntomas entre los episodios.

Comienzo del SVC: El comienzo de los síntomas es a menudo en la infancia, habitualmente entre los 3 y los 7 años, aunque se han descrito casos que han comenzado en la vida adulta. La enfermedad puede persistir por meses hasta décadas. Los episodios de vómitos pueden durar entre horas y varios días (hasta 10), presentándose a intervalos frecuentes, aunque la mayoría de ellos duran entre 3 y 7 días.

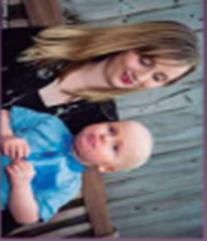
Diagnóstico: Puede ser difícil de diagnosticar ya que se ve con poca frecuencia en la práctica médica y por lo demás, hay otras varias causas de vómitos que son más comunes que el SVC. No hay exámenes de laboratorio, de rayos x u otros procedimientos técnicos que puedan servir para el diagnóstico de la enfermedad.

Tratamiento: Generalmente de soporte y se le da mucha importancia a la intervención terapéutica temprana. Es crucial el crear un ambiente oscuro y quieto para que el niño pueda dormir. Se requiere generalmente de hospitalización y soluciones intravenosas de reemplazo (y régimen de ayuno) durante los episodios.

37



COMBINADAS



38

CAPÍTULO XII

VALIDACIÓN TÉCNICA

Capítulo VIII: Validación Técnica

8.1 Población y Muestreo

Para la elaboración del proyecto se desarrolló una propuesta para el material informativo que será destinado a Asociación Para Todos, que pasó por el proceso de bocetaje el cual fue aprobado para así pasar por el proceso de digitalización. El folleto informativo ya digitalizado fue validado por el cliente (Dra. Mary de Urías). Por parte del cliente no sugirió cambios.

Para validar el folleto informativo para Asociación Para Todos fue indispensable hacer una recopilación de información, conocimientos, gustos, opiniones de 3 grupos específicos que fueron:

Clientes: 3 personas

Especialistas (Comunicadores, diseñadores, Doctores, Periodista): 7 personas

Grupo Objetivo: 24 personas.

8.2 Método e Instrumentos

Cuando se realizó la propuesta gráfica del material, fue de vital importancia evaluar al grupo objetivo para así tener ideas de cómo ellos percibieron el material informativo para la Asociación. Es por eso que se utilizó un método de recopilación de información cuantitativa y cualitativa como es la Encuesta. Esta encuesta estuvo conformada por doce preguntas que estuvieron divididas por 3 partes que fueron importantes para analizar.

Parte Objetiva:

Estas preguntas dicotómicas 1 – 3 debían responder de manera positiva o negativa al objetivo general y los específicos del proyecto.

Parte Semiológica:

En estas preguntas de selección múltiple 4 - 8 se está evaluando los elementos visuales como: colores, diagramación, si la tipografía del folleto informativo es la más adecuada.

Parte Operativa:

La última parte está compuesta por las preguntas de la 9 – 12, y se evalúa si el material informativo es adecuado a los temas desarrollados, los temas están fáciles de ubicar y si el tamaño del folleto es el más adecuado.

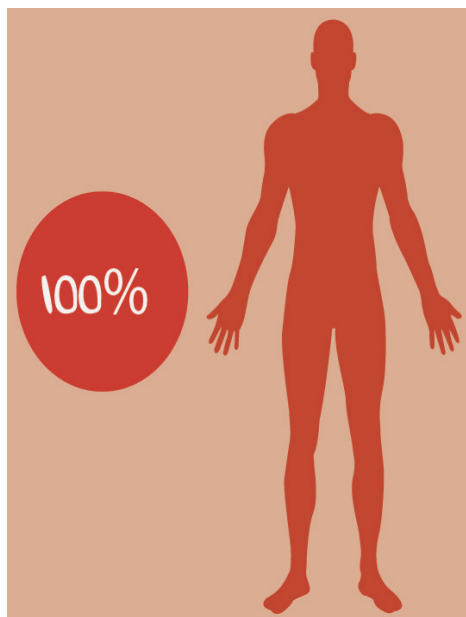
8.3 Resultados e Interpretación de Datos

En este capítulo se desarrollarán los resultados obtenidos de las encuestas en forma de gráficas porcentuales, que fueron definidas por medio de la tabulación, codificación e interpretación de datos.

Parte Objetiva

1. ¿Considera que es necesario adquirir información médica acerca de Enfermedades Raras en Guatemala, a través de materiales existentes, como libros o páginas web que puedan proporcionar información válida y garantizada medicamente para el desarrollo de la propuesta de diseño?

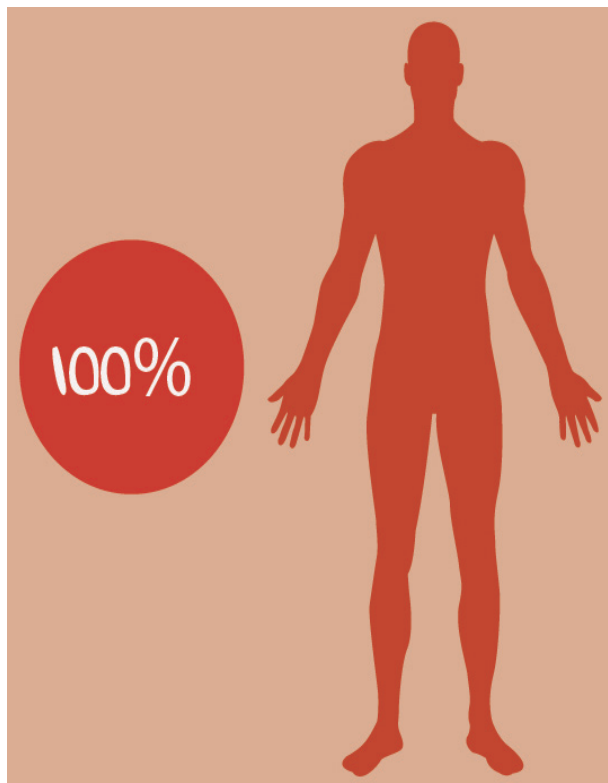
Respuestas	Porcentaje
Sí	100%
No	0%
Total	100%



El 100% de los encuestados considera que es necesario adquirir información médica acerca de Enfermedades Raras en Guatemala a través de materiales existentes, para que puedan proporcionar información válida y garantizada médicamente, para el desarrollo del folleto.

2. ¿Considera que es de suma importancia hacer una investigación profunda acerca de los problemas genéticos que existen en las enfermedades raras, para incluirlo en el material informativo?

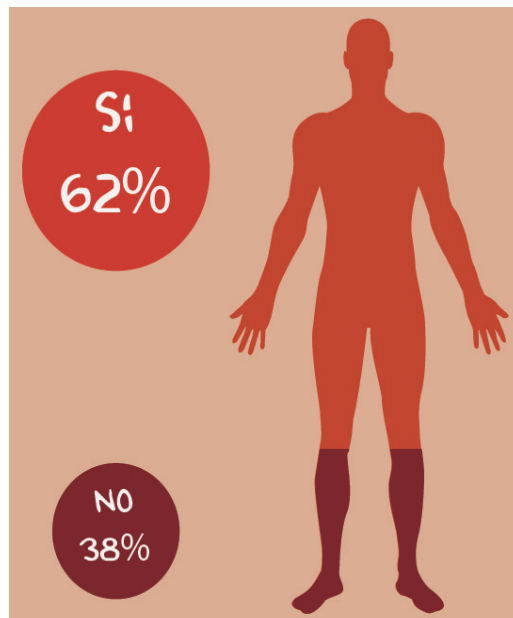
Respuestas	Porcentaje
Sí	100%
No	0%
Total	100%



El 100% de los encuestados consideró que es de vital importancia hacer una investigación profunda acerca de los problemas genéticos que existen.

3. ¿Considera usted que un folleto informativo podría resolver todas las dudas que los padres de familia tengan acerca del tema de las Enfermedades Raras?

Respuestas	Porcentaje
Sí	62%
No	38%
Total	100%

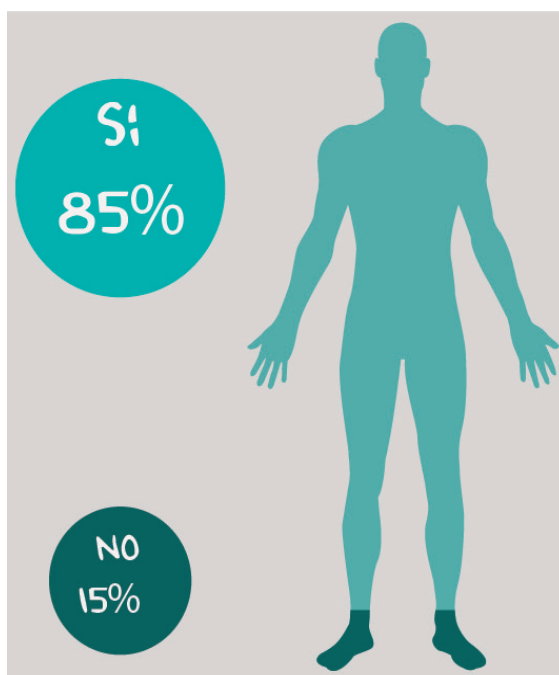


El 62% de los encuestados consideró que el folleto informativo sí puede resolver todas las dudas que se tienen acerca de las Enfermedades Raras. El 38% de los encuestados consideró que se necesita más que un folleto para resolver tantas dudas, ya que hay muchos más temas que se tiene que abarcar y cada día aparecen muchas más Enfermedades que son más desconocidas.

Parte Semiológica

4. ¿Según su criterio, el folleto informativo le resulta atractivo?

Respuestas	Porcentaje
Mucho	25%
Poco	15%
Nada	0%
Total	100%



El 85% de los encuestados encontró el folleto muy atractivo. Mientras que el 15% de los encuestados lo encontró Poco Atractivo. Consideró que necesitaba utilizar muchos más elementos para llamar la atención. Pero se ha captado la atención de la mayoría de los lectores, entonces se ha logrado el objetivo del proyecto.

5. ¿Según su criterio, la diagramación de este folleto es?

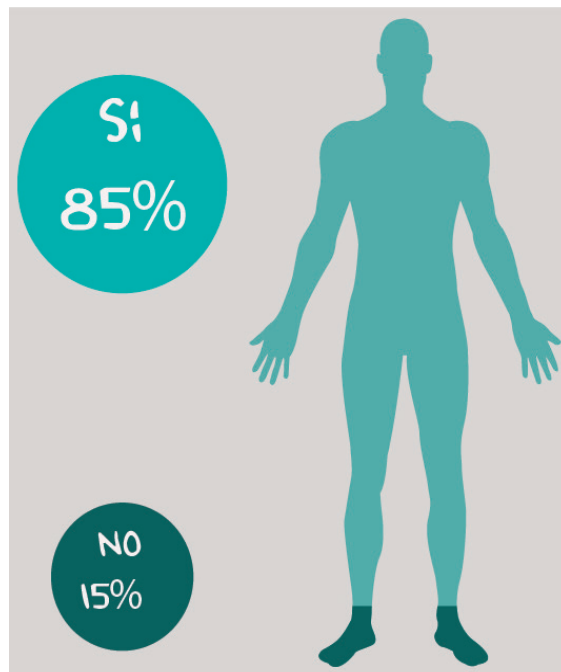
Respuestas	Porcentaje
Ordenada	91%
Poco Ordenada	9%
Nada Ordenada	0%
Total	100%



El 91% de los encuestados estuvo de acuerdo con la diagramación. Ahora el 9% de los encuestados no estuvieron de acuerdo con la diagramación. Ellos sugirió otras formas de diagramación en donde fuera menos pesado leer el folleto debido a que este contiene demasiada información que es útil.

6. ¿Según su criterio, los colores que se utilizaron en el material informativo son los más adecuados?

Respuestas	Porcentaje
Mucho	85%
Poco	15%
Nada	0%
Total	100%



El 85% de los encuestados estuvo de acuerdo con los colores que se utilizó en el folleto, por lo tanto se ha cumplido el objetivo de captar la atención.

7. ¿En su opinión, el material fotográfico que se utiliza en la propuesta del folleto informativo contribuye a dar credibilidad y confianza en el mensaje?

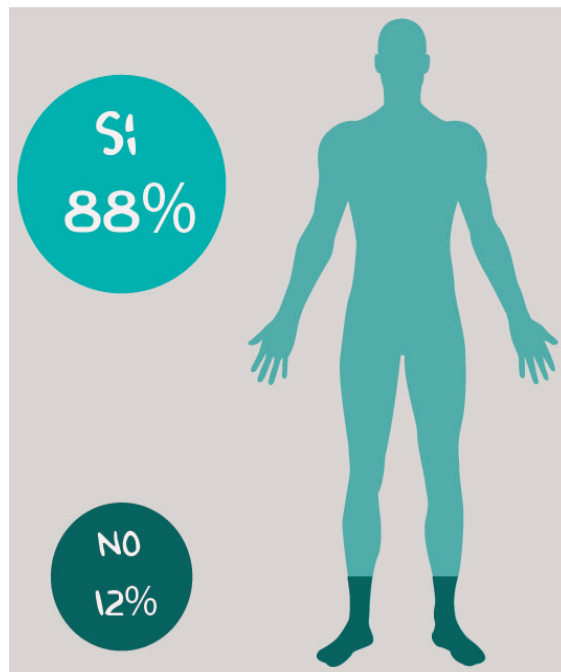
Respuestas	Porcentaje
Mucho	79%
Poco	21%
Nada	0%
Total	100%



El 79% de encuestados sí estuvo de acuerdo con el material fotográfico que se presentó. Mientras que el 21% de los encuestados consideró que se tenía que mejorar la calidad de la fotografías.

8. ¿Según su criterio, la tipografía utilizada en el folleto informativo es?

Respuestas	Porcentaje
Muy Legible	88%
Poco Legible	12%
Nada Legible	0%
Total	100%



El 88% de los encuestados estuvo de acuerdo con la tipografía que se utilizó la cual es Arial tamaño 12. Mientras que el 12% de los encuestados encontró la tipografía Poco Legible. Consideró que necesitaba ser más grande.

Parte Operativa

9. ¿Considera que el contenido de información en la propuesta es el adecuado según los temas?

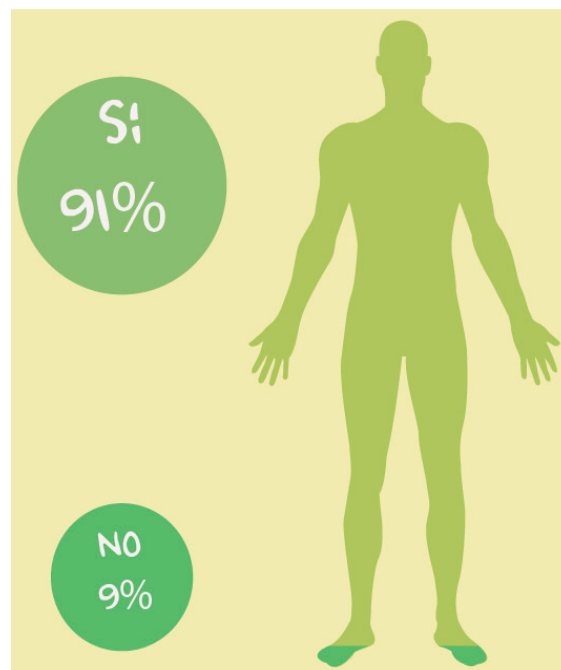
Respuestas	Porcentaje
Sí	100%
No	0%
Total	100%



El 100% de los encuestados estuvo de acuerdo con la propuesta que se presentó porque consideró que los temas están bien relacionados con el concepto que se les presentó.

10. ¿Considera que los temas son fáciles de ubicar?

Respuestas	Porcentaje
Sí	91%
No	9%
Total	100%



El 91% de los encuestados consideró que los temas son fáciles de ubicar por el índice del folleto. Mientras que el 9% de los encuestados consideró que el índice debería ser más extenso.

11. ¿considera que el tamaño carta en el que se realizó el folleto es?

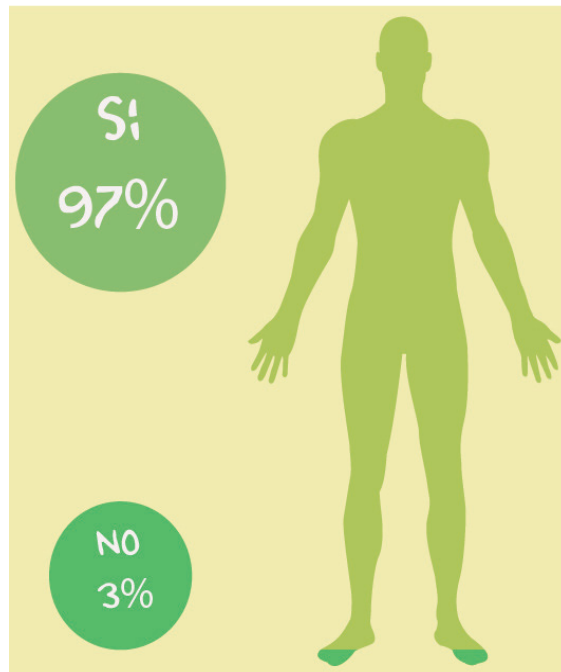
Respuestas	Porcentaje
Muy Adecuado	91%
Poco Adecuado	9%
Nada Adecuado	0%
Total	100%



El 91% de los encuestados consideró que el tamaño carta es el más adecuado para el folleto informativo. Mientras que el 9% de los encuestados consideró que debería ser tamaño oficio debido a la cantidad de información que este contiene y así poderlo distribuir de mejor manera.

12. ¿Considera que el diseño de la propuesta es agradable a la vista del lector?

Respuestas	Porcentaje
Sí	97%
No	3%
Total	100%



El 97% de los encuestados estuvo de acuerdo con la propuesta y la encontraron agradable a su vista. Mientras que el 3% consideró que necesitaba mejorar.

8.4 Cambio en Base a los resultados

Después de realizar las encuestas al público objetivo y clientes se ha llegado a la conclusión que no existe un porcentaje altamente significativo para realizar cambios de ningún elemento que forma parte del folleto informativo. Pero al momento de la validación con expertos, se ha llegado a la conclusión de que el folleto necesita algunas modificaciones que se enumerarán a continuación:

- 1. Modificar el tamaño del folleto de tamaño media carta a tamaño medio oficio, para que sea más agradable a la vista.**
- 2. Cambiar diagramación de 3 columnas a 2 columnas.**
- 3. Colocar el logo en la portada para que sea lo primero que los lectores vean a la hora de leer el folleto.**
- 4. Agrandar el tamaño de la letra de 12 – 14.**
- 5. Mejorar la calidad de las fotografías.**
- 6. Colocar información en la contraportada.**

8.4.1 Antes y Después

A continuación se enumerarán los cambios basados en las sugerencias presentadas por los expertos, clientes y grupo objetivo.

Contenido 1

ANTES



DESPUÉS

El primer cambio que se realizó fue cambiar la medida del folleto, de tamaño media carta a medio oficio. Después se agregó información en la contra-portada. En la portada se agregó el logotipo de la Asociación.



Si usted tiene alguna consulta acerca de Enfermedades Raras o tiene algún paciente que padece alguna Enfermedad Rara usted puede comunicarse con Asociación Para Todos por estos medios:



Apt Unidos por la Salud



asociacionparatodos@gmail.com



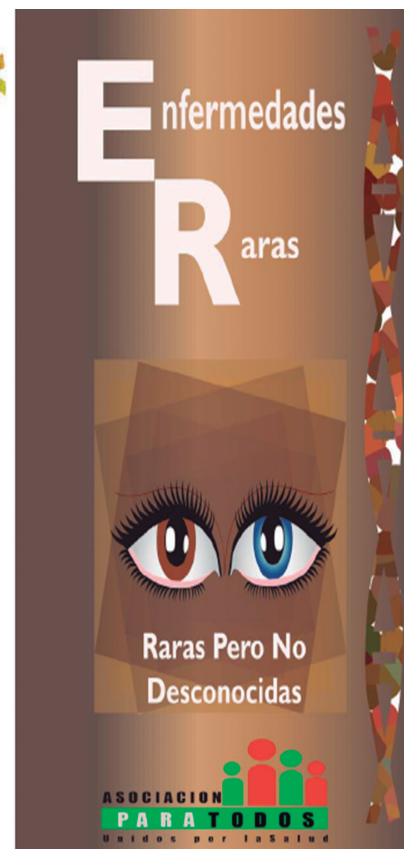
www.asociacionparatodos.org



Avenida Juan Chapín 3-15 zona 1
Ciudad De Guatemala



502 - 2251 - 8917



Contenido 2

ANTES

ÍNDICE		BIBLIOGRAFÍA	
INTRODUCCIÓN	2	Colombo M, Comejo V, Raimann E., editoras. Errores innatos en el metabolismo del niño. Santiago: Editorial Universitaria; 2003. p.607-622 Inta.	
HEMATOLOGÍA	3-4	GRIFFITHS, A. J. F., GELBART, W. M., MILLER, J. H., y LEWONTIN, R. C., 2.000. Genética Moderna. Interamericana/McGraw-Hill.	
NEUROLOGÍA	5-19	Refsum H, Flakerstrand T, Guttormsen AB, Ueland PM. Assessment of homocysteine status. J Inher Metab Dis 1997; 20: 286-94.	
MUSCULARES	20-24	Patel M, Mahonud F. A case of Freeman-Sheldon syndrome (Cranio-carpotarsal-dysplasia). Br J Radiol 1999;76(663):80-83	
ENDOCRINOLOGÍA	25-28	KLUG, W. S., y CUMMINGO, M. R., 1998. Conceptos de Genética, 5ª Ed. Prentice Hall Iberia.	
CANALOPATÍAS	29-30		
METABOLICAS	31-37		
COMBINADAS	38-41		
DERMATOLÓGICAS	42-45		
OSEAS	46-49		
OFTALMOLÓGICAS	50-51		
TALLA BAJA	52-55		
CARDIOLÓGICA	56-57		
CRANEOFACIAL	57-64		
CROMOSOPATÍAS	65-67		
GASTROINTESTINAL	68-69		
CONECTIVAS	70-72		
AGRADECIMIENTO	73		
BIBLIOGRAFÍA	74		

FUENTE DE INFORMACIÓN:
DRA. MARI URÍAS: DIRECTORA DE ASOCIACIÓN PARA TODOS.

NOTA:
El material fotográfico fue recuperado en diferentes paginas web relacionadas con Enfermedades Raras así como de material que brindó la Dra. Mary Urias como presentaciones y algunas fotografías para poder fundamentar este folleto informativo

74

DESPUÉS

Uno de los cambios que se realizó fue cambiar el lugar de la cadena de ADN para aprovechar el espacio además de aumentar el tamaño de letra de 12 pt a 14 pt.

ÍNDICE		BIBLIOGRAFÍA	
INTRODUCCIÓN	2	Colombo M, Comejo V, Raimann E., editoras. Errores innatos en el metabolismo del niño. Santiago: Editorial Universitaria; 2003. p.607-622 Inta.	
HEMATOLÓGIA	3 - 4	GRIFFITHS, A. J. F., GELBART, W. M., MILLER, J. H., y LEWONTIN, R. C., 2.000. Genética Moderna. Interamericana/McGraw-Hill.	
NEUROLOGÍA	5 - 19	Refsum H, Flakerstrand T, Guttormsen AB, Ueland PM. Assessment of homocysteine status. J Inher Metab Dis 1997; 20: 286-94.	
MUSCULARES	20-24	Patel M, Mahonud F. A case of Freeman-Sheldon syndrome (Cranio-carpotarsal-dysplasia). Br J Radiol 1999;76(663):80-83	
ENDOCRINOLOGIA	25-28	KLUG, W. S., y CUMMINGO, M. R., 1998. Conceptos de Genética, 5ª Ed. Prentice Hall Iberia.	
CANALOPATÍAS	29-30		
METABOLICAS	31-37		
COMBINADAS	38-41		
DERMATOLÓGICAS	42-45		
OSEAS	46-49		
OFTALMOLÓGICAS	50-51		
TALLA BAJA	52-55		
CARDIOLÓGICA	56-57		
CRANEOFACIAL	57-64		
CROMOSOPATÍAS	65-67		
GASTROINTESTINAL	68-69		
CONECTIVAS	70-72		
AGRADECIMIENTO	73		
BIBLIOGRAFÍA	74		

FUENTE DE INFORMACIÓN:
DRA. MARI URÍAS: DIRECTORA DE ASOCIACIÓN PARA TODOS.


NOTA:
El material fotográfico fue recuperado en diferentes páginas web relacionadas con Enfermedades Raras así como de material que brindó la Dra. Mary Urias como presentaciones y algunas fotografías para poder fundamentar este folleto informativo

74

ANTES

SINDROME DE MARFAN

Es una enfermedad rara del tejido conectivo, que afecta a distintas estructuras, incluyendo esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos. Se caracteriza por un aumento inusual de la longitud de los miembros. Se cree que afecta a una de cada 5.000 personas y, a diferencia de otros problemas genéticos, no afecta negativamente a la inteligencia.



Síntomas: Estructura corporal alta y delgada; extremidades largas y delgadas (dolicoesternomelia); dedos largos, como de araña (aracnodactilia); tórax en embudo o tórax en quilla; escoliosis (curvatura en la columna vertebral); defectos de la vista; pie plano; cara estrecha y delgada; micrognatia (mandíbula pequeña); colorama del iris; hipotonía.


Diagnóstico: Evaluación cardiovascular que incluya imágenes diagnósticas que permitan evaluar diámetro de aorta torácica y funcionamiento de válvulas cardíacas, muy especialmente mitral y aórtica. Evaluación oftalmológica en la que se descarte miopía, alteraciones de la córnea y dislocación del cristalino. Evaluación genética: Prueba para las mutaciones de la fibrilina-1

Signos: Articulaciones flexibles; miopía (mala visión de lejos); dislocación del cristalino (ectopia lentis); córnea deformada (plana); desprendimiento de retina; dilatación de la raíz aórtica; regurgitación aórtica; aneurisma aórtico disecante; prolapso de la válvula mitral; otros aneurismas aórticos (torácico o abdominal); neumotórax (pulmón colapsado).

¿Qué tipos de médicos tratan el síndrome de Marfan?: Puede que necesite varios médicos especialistas para tratar los muchos síntomas del síndrome de Marfan. Su equipo de profesionales de la salud puede incluir un: médico de cabecera o pediatra
cardiólogo - médico que trata problemas del corazón
ortopedista - médico que trata problemas de los huesos

ANEMIA DE CÉLULAS FACILIFORME

La enfermedad de células faciformes es una enfermedad grave en la que el cuerpo produce glóbulos rojos en forma de medialuna. El significado de la palabra "faciforme" es: "en forma de hoz". La hoz es un instrumento para cortar hierba que tiene una hoja en forma de medialuna o "C". Los glóbulos rojos normales tienen forma de disco y se ven como rosquillas sin agujero en el centro. Se mueven fácilmente por los vasos sanguíneos. En los glóbulos rojos hay una proteína rica en hierro llamada hemoglobina. Esta proteína transporta el oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo.



Las células faciformes contienen una hemoglobina anormal llamada hemoglobina faciforme (hemoglobina S). La hemoglobina faciforme hace que los glóbulos rojos tengan forma de "C" o medialuna. Las células faciformes son rígidas y pegajosas. Tienen dificultad para moverse a través de los vasos sanguíneos de las extremidades y los órganos. La obstrucción de la circulación puede causar dolor, infecciones graves y lesiones de órganos.

Perspectiva: Para la anemia de células faciformes no hay una cura fácil de conseguir. Sin embargo, hay tratamientos para los síntomas y las complicaciones de la enfermedad. Los trasplantes de células madre de sangre y médula ósea pueden curar la enfermedad en unas pocas personas. (Los Temas de salud del Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre (NHLBI) tienen un artículo en inglés sobre estos trasplantes, titulado "Blood and Marrow Stem Cell Transplant"). En los últimos 100 años, los médicos han aprendido mucho acerca de la anemia de células faciformes. Saben cuáles son sus causas, cómo afecta al organismo y cómo se tratan muchas de sus complicaciones. La anemia de células faciformes varía de una persona a otra. Algunas personas tienen dolor crónico (prolongado) o cansancio. Sin embargo, si reciben la atención y el tratamiento adecuados, muchas personas afectadas por la enfermedad pueden tener una mejor calidad de vida y una salud satisfactoria gran parte del tiempo. Debido a los avances en tratamientos y atención, en la actualidad las personas con anemia de células faciformes alcanzan la cuarta o quinta década de la vida, e incluso más. La anemia de células faciformes es una enfermedad hereditaria. Si una persona nace con esta enfermedad, es necesario tomar medidas para disminuir las complicaciones.

¿Quiénes corren riesgo?: es más frecuente en personas cuya familia proviene de África, América del Sur, América Central (especialmente Panamá), las islas del Caribe, los países mediterráneos (como Turquía, Grecia e Italia), la India y Arabia Saudita.

71
04

DESPUÉS

Debido a que se eliminó una de las columnas, entonces la fotografía se colocó en el lado superior izquierdo junto a una caja del color a la clasificación de la enfermedad y la definición.

SINDROME DE MARFAN

DEFINICIÓN

Es una enfermedad rara del tejido conectivo, que afecta a distintas estructuras, incluyendo esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos.

CAUSAS

Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica dominante, esto significa que dicha enfermedad tiene la misma probabilidad de aparecer en un sexo que en otro y ser éstos capaces de transmitirlo a la descendencia. Siempre que haya un individuo afectado, significará que ha recibido al menos un alelo dominante de uno de sus padres. Hombres, mujeres y niños pueden tener el síndrome de Marfan.

CARACTERÍSTICAS

Se caracteriza por un aumento inusual de la longitud de los miembros. Se cree que afecta a una de cada 5.000 personas y, a diferencia de otros problemas genéticos, no afecta negativamente a la inteligencia.

SÍNTOMAS

Estructura corporal alta y delgada; extremidades largas y delgadas (dolicoesternomelia); dedos largos, como de araña (aracnodactilia); tórax en embudo o tórax en quilla; escoliosis (curvatura en la columna vertebral); defectos de la vista; pie plano; cara estrecha y delgada; micrognatia (mandíbula pequeña); colorama del iris; hipotonía.

TRATAMIENTO

Los problemas visuales se deben tratar cuando sea posible. Vigile la escoliosis, especialmente durante los años de la adolescencia. Los medicamentos para disminuir la frecuencia cardíaca pueden ayudar a prevenir el estrés en la aorta.

ANEMIA DE CÉLULAS FACILIFORMES

DEFINICIÓN

Es una enfermedad grave en la que el cuerpo produce glóbulos rojos en forma de medialuna.

SIGNIFICADO

El significado de la palabra "faciforme" es: La anemia de células faciformes es una "en forma de hoz". La hoz es un instrumento enfermedad hereditaria. Si una persona para cortar hierba que tiene una hoja en naoc con esta enfermedad, es necesario forma de medialuna o "C". Los glóbulos tomar medidas para disminuir las rojos normales tienen forma de disco y complicaciones. se ven como rosquillas sin agujero en el centro.

CAUSA

Es una enfermedad hereditaria. Las personas que la sufren heredan dos genes que proviene de África, América del Sur, América padre y otro de la madre. Las personas que Central (especialmente Panamá), las islas heredan solo un gen de la hemoglobina del Caribe, los países mediterráneos (como de uno de los padres y un "Turquía, Grecia e Italia), la India y Arabia gen normal del otro tienen un problema Saudita. de salud llamado rasgo faciforme. Su cuerpo produce hemoglobina faciforme y hemoglobina normal.

QUIÉNES CORREN RIESGO?

Es más frecuente en personas cuya familia proviene de África, América del Sur, América Central (especialmente Panamá), las islas del Caribe, los países mediterráneos (como Turquía, Grecia e Italia), la India y Arabia Saudita.

TRATAMIENTO

Para aliviar los síntomas y para combatir otras tienen síntomas muy graves y las complicaciones. Los objetivos del con frecuencia deben hospitalizarse tratamiento de la anemia de células para recibir tratamiento. La anemia de faciformes consisten en aliviar el dolor; células faciformes está presente desde prevenir las infecciones, las lesiones de los el nacimiento, pero muchos bebés no órganos y el detarame cerebral; y controlar muestran signos de la enfermedad hasta las complicaciones que se presenten. después de los 4 meses.

71
4

CAPÍTULO IX

PROPUESTA GRÁFICA FINAL

Capítulo IX: Propuesta Gráfica Final

Después de haber realizado los cambios según las instrucciones y observaciones de los expertos en el área, se siguió trabajando el material en el mismo método que se realizó la vez anterior, para que al momento de estarlo montando sea mucho más sencillo de realizarlo. El tamaño final es medio oficio abierto 8 ½ x 14 pulgadas con márgenes de 0.55 pulgadas de alto como de ancho y un medianil de 0.11 pulgadas.

Contra Portada – Portada (Abierto)

8.5 x 14”



Si usted tiene alguna consulta acerca de Enfermedades Raras o tiene algún paciente que padece alguna Enfermedad Rara usted puede comunicarse con Asociación Para Todos por estos medios:



Apt Unidos por la Salud



asociacionparatodos@gmail.com



www.asociacionparatodos.org



Avenida Juan Chapín 3-15 zona 1
Ciudad De Guatemala



502 - 2251 - 8917





ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	2
HEMATOLOGÍA	3 - 4
NEUROLOGÍA	5 - 19
MUSCULARES	20- 24
ENDOCRINOLOGIA	25- 28
CANALOPATÍAS	29- 30
METABOLICAS	31- 37
COMBINADAS	39- 41
DERMATOLOGICAS	42- 45
OSEAS	46- 49
OFTALMOLÓGICAS	50- 51
TALLA BAJA	52- 55
CARDIOLÓGICA	56- 57
CRANEOFACIAL	57- 64
CROMOSOPATÍAS	65- 67
GASTROINTESTINAL	68- 69
CONECTIVAS	70- 72
AGRADECIMIENTO	73
BIBLIOGRAFÍA	74

BIBLIOGRAFÍA

- Colombo M, Cornejo V, Rajimann E., editoras. Errores innatos en el metabolismo del niño. Santiago: Editorial Universitaria; 2003. p.607- 622 inta.
- GRIFFITHS, A. J. F., GELBART, W. M., MILLER, J. H., Y LEWONTIN, R. C., 2000. Genética Moderna. Interamericana/McGraw-Hill.
- Refsurn H, Fiskestrand T, Gultomnsen AB, Ueland PM. Assessment of homocysteine status. J Inher Metab Dis 1997; 20: 286-94.
- Patel M, Mahonud F. A case of Freeman-Sheldon syndrome (Cranio-carpotarsal-dysplasia). Br J Radiol 1999;76(663):80-83
- KLUUG, W. S., Y CUMMINGS, M. R., 1998. Conceptos de Genética, 5ª Ed. Prentice Hall Iberia.
- FUENTE DE INFORMACION:
- DRA. MARI URUAS: DIRECTORA DE ASOCIACION PARA TODOS.

NOTA

El material fotográfico fue recuperado en diferentes páginas web relacionadas con Enfermedades Raras así como de material que brindó la Dra. Mary Urías como presentaciones y algunas fotografías para poder fundamentar este folleto informativo





INTRODUCCIÓN

AGRADECIMIENTO

● Genética

Desarrolla una actitud de gratitud y da las gracias por todo lo que te sucede, sabiendo que cada paso adelante es un paso hacia el logro de algo mas grande y mejor que tu situación actual. -Brian Tracy

Primero que nada quiero agradecer a Dios por todo lo que me ha brindado: Una familia que me quiere, salud y mis estudios, sin él a milado yo no estuviera haciendo este proyecto que es el más importante de mi vida, ya que con este culminaré mis estudios universitarios para empezar otra etapa en mi vida.

También quiero agradecer a la Dra. Mari Urias por todas las amables atenciones que ha tenido hacia mí por todos sus conocimientos y por haberlos compartido conmigo. Yo les deseo lo mejor del mundo se que la lucha contra las enfermedades genéticas es muy difícil pero con la ayuda de Dios y con las otras personas que amablemente contribuyen a la causa ustedes le darán mucha felicidad a los niños. Espero que este folleto contribuya en su labor ya que lo hice con mucho amor y esa es su finalidad aportar conocimiento a las personas que se sienten desorientadas.

Me despido

ATTE

Linda Estefanía De León

Es el campo de la biología que busca comprender la herencia biológica que se transmite de generación en generación. El estudio de la genética permite comprender qué es lo que exactamente ocurre en el ciclo celular. (replicar nuestras células) y reproducción, (meiosis) de los seres vivos y cómo puede ser que, por ejemplo, entre seres humanos se transmiten características biológicas genotipo (contenido del genoma específico de un individuo en forma de ADN), características físicas fenotipo, de apariencia y hasta de personalidad.

El principal objeto de estudio de la genética son los genes, formados por segmentos de ADN (doble hebra) y ARN (hebra simple), tras la transcripción de ARN mensajero, ARN ribosómico y ARN de transferencia, los cuales se sintetizan a partir de ADN. El ADN controla la estructura y el funcionamiento de cada célula, con la capacidad de crear copias exactas de sí mismo, tras un proceso llamado replicación, en el cual el ADN se replica.

● Genoma Humano

Es el genoma del Homo sapiens, es decir, la secuencia de ADN contenida en 23 pares de cromosomas en el núcleo de cada célula humana diploide. De los 23 pares, 22 son cromosomas autosómicos y un par determinante del sexo (dos cromosomas X en mujeres y uno X y uno Y en varones). La secuencia de ADN que conforma el genoma humano contiene la información codificada, necesaria para la expresión, altamente coordinada y adaptable al ambiente, del proteoma humano, es decir, del conjunto de las proteínas del ser humano. Las proteínas, y no el ADN, son las principales biomoléculas efectoras; poseen funciones estructurales, enzimáticas, metabólicas, reguladoras, señalizadoras y organizándose en enormes redes funcionales de interacciones, el proteoma fundamenta la particular morfología y funcionalidad de cada célula. Asimismo, la organización estructural y funcional de las distintas células conforma cada tejido y cada órgano, y, finalmente, el organismo vivo en su conjunto. Así, el genoma humano contiene la información básica necesaria para el desarrollo físico de un ser humano completo.



Hematología – Síndrome de Ehlers – Danlos (Abierto)

8.5 x 14” (03 - 72)

HEMATOLOGÍA

3



SÍNDROME DE EHLERS - DANLOS

DEFINICIÓN

- Es un grupo de alteraciones genéticas raras que afectan a los seres humanos provocado por un defecto en la síntesis de colágeno.



● CAUSAS

Existen seis grandes tipos y al menos cinco tipos menores del síndrome de Ehlers-Danlos (SED).

- Una variedad de mutaciones (cambios) genéticas causa problemas con el colágeno, el material que brinda estructura y fortaleza a la piel y el hueso, los vasos sanguíneos y los órganos internos.
- Piel plenas
- Aumento de la movilidad articular, onjudo en las articulaciones, artritis temprana
- Dislocación articular
- Dolor articular
- Ruptura prematura de membranas durante el parto
- Piel muy suave y atropelada
- Problemas de visión

● EXAMENES

El examen médico puede revelar:

- El colágeno anormal lleva a síntomas asociados con el síndrome de Ehlers-Danlos. En algunas formas de la enfermedad, esto puede incluir ruptura de órganos internos o válvulas cardíacas anormales. Los antecedentes familiares son un factor de riesgo en algunos casos.
- Superficie ocular deformada (cornes).- Laxitud articular excesiva e hipermovilidad articular.
- Prolapso de la válvula mitral.
- Periodontitis.
- Ruptura de intestinos, útero, pulmones o gobo ocutar (se ve solamente en el síndrome de Ehlers-Danlos vascular, el cual es infrecuente).
- Piel suave, delgada o muy elástica (hiperextensible).

● SÍNTOMAS

Los síntomas del síndrome de Ehlers-Danlos (SED) abarcan:

- Dolor de espalda
 - Hipertaxitud ligamentaria
 - Piel que se estira, presenta equimosis y se caña fácilmente
 - Cicatrización fácil y curación de heridas deficiente
- No existe cura específica para el síndrome de Ehlers-Danlos, así que los problemas y síntomas individuales se deben evaluar y atender de manera apropiada.

● TRATAMIENTO

3

72

Síndrome de Marfan - Anemia de Células Faciliformes (Abierto)

8.5 x 14” (71 - 04)



SINDROME DE MARFAN

DEFINICIÓN

Es una enfermedad rara del tejido conectivo, que afecta a distintas estructuras, incluyendo esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos.

CAUSAS

Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica dominante, esto significa que dicha enfermedad tiene la misma probabilidad de aparecer en un sexo que en otro y ser éstos capaces de transmitirlo a la descendencia. Siempre que haya un individuo afectado, significará que ha recibido al menos un alelo dominante de uno de sus padres. Hombres, mujeres y niños pueden tener el síndrome de Marfan.

CARACTERÍSTICAS

Se caracteriza por un aumento inusual de la longitud de los miembros. Se cree que afecta a una de cada 5,000 personas y, a diferencia de otros problemas genéticos, no afecta negativamente a la inteligencia.

SÍNTOMAS

Estructura corporal alta y delgada; extremidades largas y delgadas (dolicoestronomelia); dedos largos, como de araña (arañodactilia); tórax en embudo o tórax en quilla; escoliosis (curvatura en la columna vertebral); defectos de la vista; pie plano; cara estrecha y delgada; micrognatia (mandíbula pequeña); coloboma del iris; hipotonía.

DIAGNÓSTICO

Evaluación cardiovascular que incluya imágenes diagnósticas que permitan evaluar diámetro de aorta torácica y funcionamiento de válvulas cardíacas, muy especialmente mitral y aórtica. Evaluación oftalmológica en la que se descarte miopía, alteraciones de la córnea y dislocación del cristalino. Evaluación genética: Prueba para las mutaciones de la fibrilina-1

TRATAMIENTO

Los problemas visuales se deben tratar cuando sea posible. Vigile la escoliosis, especialmente durante los años de la adolescencia. Los medicamentos para disminuir la frecuencia cardíaca pueden ayudar a prevenir el estrés en la aorta.



ANEMIA DE CÉLULAS FACILIFORMES

DEFINICIÓN

Es una enfermedad grave en la que el cuerpo produce glóbulos rojos en forma de medialuna.

SIGNIFICADO

PREVENCIÓN

El significado de la palabra "falciforme" es: La anemia de células falciformes es una "en forma de hoz". La hoz es un instrumento herramienta hereditaria. Si una persona para cortar hierba que tiene una hoz en nace con esta enfermedad, es necesario forma de medialuna o "C". Los glóbulos tomar medidas para disminuir las rojos normales tienen forma de disco y complicaciones. se ven como rosquillas sin agujero en el centro.

CAUSA

¿QUIÉNES CORREN RIESGO?

Es una enfermedad hereditaria. Las personas que la sufren heredan dos genes de la hemoglobina falciforme: uno del proviene de África, América del Sur, América padre y otro de la madre. Las personas que Central (especialmente Panamá), las islas heredan solo un gen de la hemoglobina del Caribe, los países mediterráneos (como falciforme de uno de los padres y un Turquía, Grecia e Italia), la India y Arabia de salud llamado rasgo falciforme. Su cuerpo produce hemoglobina falciforme y hemoglobina normal.

SINTOMAS

TRATAMIENTO

Para la anemia de células falciformes no hay una cura que se consiga con facilidad. Sin embargo, hay tratamientos para aliviar los síntomas y para combatir Otras tienen síntomas muy graves y las complicaciones. Los objetivos del con frecuencia deben hospitalizarse tratamiento de la anemia de células para recibir tratamiento. La anemia de falciformes consisten en aliviar el dolor. células falciformes está presente desde prevenir las infecciones, las lesiones de los el nacimiento, pero muchos bebés no órganos y el derrame cerebral; y controlar muestran signos de la enfermedad hasta las complicaciones que se presentan. después de los 4 meses.

Neurología – Conectivas (Abierto)

8.5 x 14" (05 - 70)

NEUROLOGÍA

2

5

CONECTIVAS

16

70

Síndrome de Chilaiditi – Atrofia Olivopontocerebolosa (Abierto)

8.5 x 14” (69 - 06)



SINDROME DE CHILAITIDI



DEFINICIÓN
Es una alteración anatómica que consiste en la interposición de una parte del colon, generalmente el derecho, entre el hígado y el diafragma.

HISTORIA

Ha sido descrita la interposición en el lado izquierdo. De esta interposición anómala posicional existen referencias en la literatura desde el siglo XVIII, aunque no fue hasta 1910 cuando Chilaiditi lo describió en profundidad aportando su nombre a esta entidad nosológica.

TRATAMIENTO

Los pacientes suelen responder muy bien al tratamiento conservador. En caso de existir complicaciones la opción terapéutica será quirúrgica. Hay pacientes que requieren colectomía o colonopexia laparoscópica. La principal complicación es la obstrucción o pseudoobstrucción (síndrome de Ogilvie) y la formación de volúvulos colónicos.

INCIDENCIA

La presencia del signo de Chilaiditi, entendiéndolo como tal el hallazgo casual de la imagen característica en un paciente asintomático, se presenta con una incidencia aproximada de 0,02 a 0,14% de todas las exploraciones radiológicas toracoabdominales.

DISCUSIÓN

El signo de Chilaiditi es una entidad rara y lo es más aun cuando se presenta como síndrome, es decir, de manera sintomática, pero es importante que el médico de familia conozca esta imagen radiológica y la tenga presente en el momento de realizar un diagnóstico diferencial correcto. Entidades como el neumoperitoneo y la hernia diafragmática tienen una expresión radiográfica parecida que podría llevarnos a error por lo que resulta fundamental tener en cuenta la clínica del paciente. En el caso de quejas abdominales inespecíficas frecuentes el imagen radiológica comparativa, ahora que pensar en la posibilidad de un síndrome de Chilaiditi.

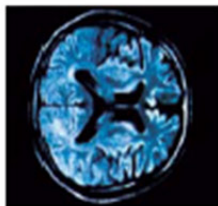
DIAGNOSTICO

El síndrome de Chilaiditi debe ser incluido en el diagnóstico diferencial del colico renal, ya que puede presentarse clínicamente de forma muy semejante a éste.

69



ATROFIA OLIVOPONTOCEREBOLOSA



DEFINICIÓN
Es una enfermedad que hace que ciertas áreas profundas en el cerebro, justo por encima de la médula espinal, se encojan.

SINTOMAS

Comienzan a una edad más temprana en las personas con la forma hereditaria. El síntoma principal es la torpeza (ataxia) que empeora lentamente. También puede haber problemas de equilibrio, dificultad para hablar y para caminar. Otros síntomas pueden ser: Movimientos anormales y temblor.

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico para esta enfermedad. El objetivo es tratar los síntomas y prevenir complicaciones. Esto puede incluir: Medicamentos para los temblores, como los que se utilizan para tratar el mal de Parkinson, Fisioterapia y logopedia. Técnicas para prevenir la setxia. Dispositivos para caminar con el fin de ayudar con el equilibrio y prevenir caídas

Causas, Incidencia y Factores de Riesgo y PRONÓSTICO

La atrofia olivopontocerebelosa se puede transmitir de padres a hijos (forma hereditaria) o puede afectar a personas sin antecedentes familiares conocidos (forma esporádica). Los investigadores han identificado ciertos genes que están involucrados en la forma hereditaria de esta afección.

Signos y Exámenes

- Para realizar el diagnóstico, es necesario hacer un examen médico y neurológico completo, al igual que conocer los síntomas y los antecedentes familiares. No existen exámenes específicos para esta afección.
- Lesiones por caídas
- Problemas nutricionales debido a la dificultad para deglutir

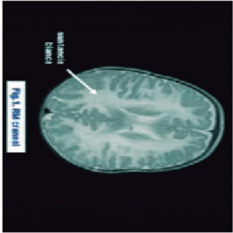
6

Canavan – Gastrointestinal (Abierto)

8.5 x 14” (07 - 69)



CANAVAN



DEFINICIÓN
Es un trastorno genético hereditario cuya consideración clínica se puede resumir en que es un trastorno neuropsiquiátrico.

CAUSAS

La deficiencia de la enzima aspartoacilasa ocasiona la acumulación del ácido-N-acetilaspártico en el cerebro, lo cual provoca degeneración de la materia blanca. Los casos característicos tienen aparición de los síntomas el primer año de vida. Los padres tienden a notar cuando un niño no está alcanzando las pautas fundamentales del desarrollo, incluyendo deficiencia del tono muscular y falta de control de la cabeza. El niño puede desarrollar problemas de alimentación, convulsiones y pérdida de visión.

PRONÓSTICO

Canavan ocasiona una degeneración del sistema nervioso central y es probable que se produzca una discapacidad progresiva. Generalmente la muerte ocurre en la primera o segunda década de vida.

EXAMENES

1. Una tomografía axial computarizada de la cabeza
2. Una Resonancia Magnética
3. Análisis de la orina.

SINTOMAS

Suelen aparecer hacia la mitad de la vida de la persona que lo padece (unos 30 ó 50 años de media) aunque pueden aparecer antes y los pacientes muestran degeneración neuronal constante, progresiva e ininterrumpida hasta el final de la enfermedad que suele coincidir con el final de su vida por demencia y muerte.

EXPECTATIVAS

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico diferencial debe hacerse con esquizofrenia, corea familiar benigno, ataxias hereditarias, acantocitosis neural, enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Pick o enfermedad de Creutzfeldt-Jakob.

TRATAMIENTO

El tratamiento tiene como objetivo aliviar los síntomas de la enfermedad, pero no existe uno específico.

15

GASTROINTESTINAL

69

Síndrome de Turner – Corea de Huntington (Abierto)

8.5 x 14” (67 - 08)



SINDROME DE TURNER

DEFINICIÓN
Es una afección genética rara en la cual una mujer no tiene el par normal de dos cromosomas X.

CAUSAS

La cantidad normal de cromosomas humanos es 46. Los cromosomas contienen todos los genes y el ADN, los pilares fundamentales del cuerpo. Dos de estos cromosomas, los sexuales, determinan si uno ha de ser hombre o mujer. Las mujeres normalmente tienen dos de los mismos cromosomas sexuales, que se escriben como XX, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, que se escriben como XY.

En las niñas mayores, se puede observar una combinación de los siguientes síntomas:

- Desarrollo retrasado o incompleto en la pubertad, que incluye mamas pequeñas y vello púbico disperso.
- Tórax plano y ancho en forma de escudo.
- Párpados caídos.
- Ojos rasgados.
- Infertilidad.
- Ausencia de periodos (ausencia de la menstruación).

EXAMENES

Los rasgos principales son: baja estatura, piel del cuello arrugada (causa del hígroma que se desarrolla en el período fetal), desarrollo retardado o ausente de las características sexuales secundarias (manos pequeñas), ausencia de la menstruación, pitos palpebrales, implantación baja de orejas y de cabello, oídos vagües, vórax ancho.

SINTOMAS

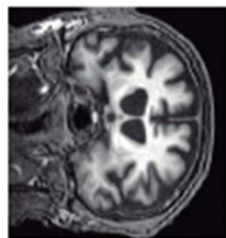
- Los posibles síntomas en los bebés pequeños abarcan:
- Manos y pies hinchados
 - Cuello ancho y unido por membranas

67



COREA DE HUNTINGTON

DEFINICIÓN
Esta enfermedad genética presenta una herencia autosómica dominante, lo cual significa que cualquier niño en una familia en la cual uno de los progenitores esté afectado.



CAUSAS

La enfermedad de Huntington es causada. Se hereda como rasgo autosómico recesivo por un defecto genético en el cromosoma 4 y es más común entre los judíos que en N.º 4. El defecto hace que una parte del ADN, llamada repetición CAG, ocurra asesoramiento genético para los taurros muchas más veces de lo que se supone padres con antecedentes, que debe ser.

INCIDENCIA

Sintomas

Los cambios de comportamiento pueden ocurrir antes de los problemas de movimiento y pueden abarcar:

- Comportamientos antisociales
- Alucinaciones
- Irritabilidad
- Maníaco
- Inquietud o impaciencia
- Paranoia
- Psicosis

EXAMENES

El médico llevará a cabo un examen físico y puede hacer preguntas acerca de los síntomas y los antecedentes familiares del paciente. También se llevará a cabo un examen del sistema nervioso. El médico puede ver signos de:

- Demencia
- Movimientos anormales
- Reflejos anormales
- Marcha amplia y con "pavoneo"

Los movimientos anormales e inusuales abarcan:

- Movimientos faciales, incluyendo muecas
- Girar la cabeza para cambiar la posición de los ojos
- Movimientos espasmodicos rápidos y súbitos de los brazos, las piernas, la cara y otras partes del cuerpo
- Movimientos lentos e incontrolables.

PREVENCIÓN

Se aconseja la asesoría genética si existen antecedentes familiares de la enfermedad de Huntington. Los expertos también recomiendan la asesoría genética para parejas con antecedentes familiares de esta enfermedad que estén contemplando la posibilidad de tener hijos.

8

Síndrome de Prader Willi – Síndrome de Williams (Abierto)

8.5 x 14” (09 - 68)



SINDROME DE PRADER - WILLI



DEFINICIÓN
Las personas con esta afección son obesas, tienen disminución del tono muscular y de la capacidad mental, al igual que glándulas sexuales que producen pocas o ninguna hormona.

● **CAUSAS**

Es causado por la carencia de un gen en la esperanza de vida puede ser normal parte del cromosoma 15. Normalmente, el se controla debidamente el peso. La cada uno de los padres transmite una copia salud general es normalmente excelente, de este cromosoma. La mayoría de las aunque se ha informado de envejecimiento personas con este síndrome carecen del mente prematuro. La obesidad y sus material genético en parte del cromosoma complicaciones son las causas más del padre. El resto de las personas con frecuentemente de enfermedad y mortalidad. frecuencia tiene dos copias del cromosoma 15 de la madre.

● **SINTOMAS**

Los signos del síndrome de Prader-Willi pueden verse al nacer.

Los recién nacidos suelen ser pequeños y flácidos.

Los recién nacidos varones pueden tener orquipoquidia.

● **características**

Incluyen hipotonía muscular y problemas para la alimentación en su primera etapa, desarrollo mental bajo, hiperfagia (ingesta compulsiva de alimentos y apetito insaciable) y obesidad a partir de los dos años.

El niño necesitará la educación adecuada para su nivel de CI. También necesitará terapia de lenguaje, terapia ocupacional y fisioterapia lo más pronto posible. El control de peso le permitirá una vida mucho más confortable y saludable.

● **TRATAMIENTO**

La obesidad representa la mayor amenaza para la salud. La reducción de las calorías controlará la obesidad, pero la familia, los vecinos y las autoridades escolares deben trabajar juntos muy de cerca, ya que el niño intentará obtener alimento donde sea posible. Asimismo, el ejercicio puede incrementar la masa corporal magra en los niños con este síndrome. La hormona del crecimiento está aprobada por la Administración de Drogas y Alimentos (de los Estados Unidos) para el tratamiento del síndrome de Prader-Willi.

9



SINDROME DE WILLIAMS



DEFINICIÓN
Es un raro trastorno genético que puede llevar a problemas con el desarrollo.

● **CAUSAS**

El síndrome de Williams es una rara Es un trastorno de origen genético, afección causada por la falta de una copia no hereditario, que se presenta según de varios genes. Los padres pueden no estimadores en uno de cada 20,000 tener ningún antecedente familiar de la nacimiento vivos, que afecta igualmente afección sin embargo, una persona con este síndrome tiene un 50% de probabilidades de transmitirle el trastorno a cada uno de sus hijos. La causa generalmente ocurre de manera aleatoria.

● **INCIDENCIA**

Este síndrome se presenta en 1 de cada 8000 nacimientos aproximadamente.

● **EXAMENES**

Revisión de la presión arterial
Examen de sangre para el cromosoma faltante (hibridación fluorescente in situ - FISH)
Ecografía del riñón

● **TRATAMIENTO**

No existe cura para el síndrome de Williams. Evite tomar calcio y vitamina D adicionales y trate los niveles altos de calcio en la sangre, en caso de estar presentes. El estrechamiento de los vasos sanguíneos puede ser un problema médico significativo y se trata según su gravedad.

● **SINTOMAS**

Los síntomas del síndrome son un conjunto de patologías médicas específicas, trastornos psicológicos y signos externos, que se manifiestan durante el desarrollo del individuo, por lo general no antes de los 2 o 3 años de vida del mismo, y que no siempre ocurren en todos juntos en la misma persona. También se suelen presentar síntomas parecidos a los de la depresión.

66

Cromosopatías – Dislalia Funcional (Abierto)

8.5 x 14” (65 - 10)



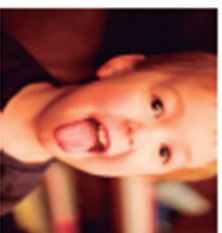
CROMOSOMOPATÍAS

14

65



DISLALIA FUNCIONAL



DEFINICIÓN
Son alteraciones en la articulación de algún o algunos fonemas bien por ausencia o alteración de algunos sonidos concretos del habla o por la sustitución de estos por otros.

- **Fisiológicas**

Son debidas a la inmadurez de los órganos del habla cuando los niños todavía son pequeños, por lo que todos pasan por una fase de dislexia, que debe preocupar a los padres si continúa después de los 4 años de edad, porque entonces podría estar motivada por causas orgánicas

- **AUDIÓGENAS**

Están asociadas a un defecto en la audición que impide al niño adquirir la facultad de expresarse con normalidad (si su percepción auditiva es deficiente, también se verá su pronunciación), y dificulta su aprendizaje en la escuela.

- **FUNCIONALES**

Se trata de un defecto de la articulación del lenguaje originado por un funcionamiento anormal de los órganos periféricos del habla. Los fonemas que se omiten, sustituyen o deforman con mayor frecuencia son: r, s, z, l, k y ch. Este tipo de dislalia es el más común, y los afectados no tienen ningún defecto orgánico que la provoque. Entre otras causas, las dislalias funcionales pueden ser debidas a una educación insuficiente o un entorno familiar o social poco favorable para el niño (bajo nivel cultural y económico).

- **CAUSAS**

Existen variadas causas que pueden generar dislalia funcional, por ejemplo: desarrollo psicomotor tardío, torpeza de movimientos motores de separador, como en la lengua o labios, percepción deficiente del espacio temporal, trémulo lingual, y dificultades en la comprensión y discriminación auditiva de fonemas sin que haya alguna lesión auditiva específica.

10

150

Síndrome de West – Síndrome de Parry –Romberg (Abierto)

8.5 x 14” (11 - 64)



SINDROME DE WEST



DEFINICIÓN

Se ha descrito el rol de un sistema nervioso central inmaduro como patogénesis importante, el eje cerebro-adrenales también está involucrado, y una teoría declara que el efecto de diferentes estresores en un cerebro inmaduro producen secreción excesiva anormal de Hormona liberadora de Corticotropina causando de los espasmos.

CAUSAS

Desórdenes prenatales (p.ej. hidrocefalia, En las formas típicas, completas, se trata microcefalia, hidranencefalia, Sturge-elicuadro, ya que la historia clínica y el Weber, esclerosis tuberosa, trisomía 21, E.E.G. permiten descartar. encefalopatía hipoxico-isquémica, infección del SNC y trauma);

DIAGNÓSTICO

Desórdenes prenatales (p.ej. feodón: el movimiento de feodón puede encefalopatía hipoxico-isquémica, simular un cólico abdominal o un intento meningitis, trauma y hemorragias intracraneales)

Desórdenes postnatales (p. Movimientos de lateralidad de la cabeza, ej. dependencia de piridoxina, de balanceo, que aparece en los niños hipoglicemia, enfermedad del Jarabe normales durante el adormecimiento o el de Maple, fenilcetonuria, encefalopatías sueño, El Spasmus Nutans, oscilaciones mitocondriales, enfermedades rítmicas de la cabeza durante el día, incluso degenerativas y trauma).

PRONÓSTICO

Del 11 al 25% de los enfermos murieron consiste principalmente en disminuir antes de los 3 años de edad con o sin las convulsiones con la dependencia tratamiento hormonal, frecuentemente por mínima necesaria de medicamento, y complicaciones bronquiales o accidentes para ello las bases son: ACTH (hormona relacionadas con la terapéutica. Adrenocorticotrófica) y anticonvulsivos. La mayoría de los niños presentara Desafortunadamente ningún tratamiento secuelas graves: retraso mental, epilepsia médico da alivio satisfactorio a todos los infantes con el síndrome de West.

TRATAMIENTO



SINDROME DE PARRY - ROMBERG



DEFINICIÓN

El síndrome de Parry-Romberg, también conocido como hemiatrofia facial progresiva, se solapa con una enfermedad conocida como escleroderma lineal "en golpe de sable".

CARACTERÍSTICAS

Es un síndrome neurocutáneo raro de La patología de la piel si se coge en los etiología desconocida. Las principales hitos, muestra cambios inflamatorios. características son la atrofia de los tejidos Como muestra de la hipofebris inflamatoria bilandos, y algunas veces del hueso, en una se. Incluye: una mayor cantidad de mitad de la cara o parte frontal de la cabeza, articuleros que en la media de la población, sin debilitamiento facial. Algunas veces la superposición con la escleroderma la atrofia se extiende a las extremidades, transitorias de lesiones en el cerebro en normalmente del mismo lado.

ETIOLOGIA

INCIDENCIA

Como neurólogo, uno debe conocer acerca de este síndrome porque seguramente se encuentra con uno o dos casos a lo largo de su carrera, quizá para diagnosticarlo a través de la aparición de una asimetría facial, o de un espasmo de la mitad de mandíbula, o quizá porque un paciente ya previamente diagnosticado ha desarrollado epilepsia o migraña aguda.

DIAGNÓSTICO

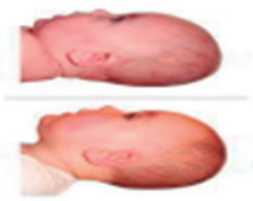
Para un paciente que solo tiene asimetría facial, es posible realizar un diagnóstico sin pruebas clínicas. La imagen por Resonancia Magnética, es la prueba clínica adecuada para pacientes con síntomas neurológicos. Una punción lumbar y estudio de anticuerpos pueden ser pruebas adecuadas para un paciente que presenta epilepsia.

TRATAMIENTO

No hay publicados resultados de tratamientos. La mayoría de los pacientes no tienen la enfermedad tan avanzada para que se garantice el uso de inmunosupresores pero pueden estar interesados en la cirugía plástica reconstructiva, que incluye el implante de grasa o silicona, trasplantes de piel o implantes óseos.

Plagiocefalia – Síndrome de Sturge Weber Klippel (Abierto)

8.5 x 14” (63 - 12)



PLAGIOCEFALIA

DEFINICIÓN
La plagiocefalia es una alteración que se produce por el cierre prematuro de la sutura coronal, puede ser derecha o izquierda y en los casos bilaterales forma braquiocéfala.

CAUSAS

La mayoría de lactantes con plagiocefalia tienen como causa común una tortícolis o la costumbre de dormir habitualmente sobre el mismo lado. Si la causa que provoca la plagiocefalia no se trata adecuadamente, puede provocar asimetrías de la cara (básicamente una oblicuidad de la línea media) en el curso de los primeros años y si la corrección ortopédica de la deformidad no se hace antes de los primeros seis meses de la vida, puede persistir hasta la vida adulta.

GRUPOS DE RIESGO

- Prematuros
- Varones
- Nacidos con fórceps u otros métodos mecánicos.
- Dismulidos psíquicos
- Nacidos de partos múltiples
- Cuidados por terapeutas personas

La raíz del problema en muchos casos es la deformación sufrida por el cráneo del bebé durante el parto.

Esta deformación se considera normal y en muchos casos los bebés se recuperan en pocas semanas, pero en algunos casos toda o parte de la deformación no se recupera pudiendo quedar algunos huesos de la parte baja del cráneo desalineados. Este desalineamiento de las suturas no es observable desde el exterior y facilita que la boveda craneal se deforme fácilmente al pasar el tiempo. La mayor parte del tiempo acentuado durante los primeros meses de vida.

PREVENCIÓN

Para prevenir las deformaciones posturales del cráneo en recién nacidos y lactantes hay varias propuestas: **Postura al dormir:** Dormir boca arriba es uno de los principales factores postnatales que predispone a tener deformidades craneales (pseudoplagiocefalia o cráneo oblicuo, y pseudo-orticocefalia posicionales), por lo que se recomienda que el padre y la madre combinen la posición de decubito supino estricto (boca arriba mirando al techo) con la posición hacia el lado derecho y hacia el lado izquierdo (1/3 del tiempo en cada posición) desde el nacimiento.

El **Tummy time** es un método de actividad física para recién nacidos y lactantes con el que desarrollan unas mejores capacidades motoras. Se practica solamente cuando el niño esté despierto.



SINDROME DE STURGE WEBER - KLIPPEL

DEFINICIÓN
Es una enfermedad congénita, no hereditaria, de índole y causas desconocidas.

SINTOMAS

DIAGNÓSTICO

Las anomalías más importantes de la Se caracteriza por una mancha de SSW son epilepsia, retraso mental y nacimiento facial congénita y anomalias de las arterias que muestran un claro retraso mental generalmente evidencias radiológicas de anomalías o alteraciones de conducta, malformaciones vasculares intracraniales o alteraciones de conducta, descontrol convulsivos, pero solo la Se Sin embargo, la severidad del deterioro neurológico varía y son comunes los niños con un nervus y convulsiones, que tienen una inteligencia normal y careven de deficiencias neurológicas focales.

DIAGNÓSTICO

TRATAMIENTO

El diagnóstico del SSW generalmente depende de las malformaciones vasculares faciales o leptomeningeas. Se recomienda la evaluación neurológica para niños con una mancha de vino de Oporto (PWS), por su sigla en inglés) cuando se acompaña por signos neurológicos y/o otros síntomas. En ausencia de signos neurológicos, se recomienda una evaluación cuando se presenta una PWS bilateral, extensiva o cuando involucra los párpados.

CARACTERÍSTICAS

Se caracteriza por una mancha de nacimiento facial congénita y anomalias neurológicas. Glaucoma: Como primera línea de tratamiento para glaucoma se deberá tomar medicamentos, y es posible que se requiera tomar varios medicamentos combinados para bajar la presión intraocular.

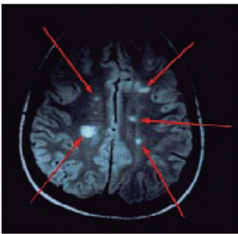
Esclerosis múltiple – Síndrome de Pierre Robin (Abierto)

8.5 x 14” (13 - 62)



153

ESCLEROSIS MULTIPLE



Es una enfermedad autoinmunitaria que afecta el cerebro y la médula espinal (sistema nervioso central).

DEFINICIÓN

CAUSAS

La esclerosis múltiple (EM) afecta más a las mujeres que a los hombres. El trastorno se diagnostica entre los 20 y 40 años de edad. La esclerosis múltiple es causada por el daño a la vaina de mielina, la cubierta protectora que rodea las neuronas. Cuando esta cubierta de los nervios se daña, los impulsos nerviosos se reducen o se detienen. El daño al nervio es causado por inflamación, la cual ocurre cuando las células inmunitarias del propio cuerpo atacan el sistema nervioso. Esto puede ocurrir a lo largo de cualquier área del cerebro, el nervio óptico o la médula espinal. El pensamiento más frecuente es que los culpables son un virus o un defecto genético, o ambos. Es posible que intervengan factores ambientales.

EXAMENES

Las personas que tienen una forma de la esclerosis múltiple llamada "remite-recurrente" pueden tener antecedentes de al menos dos ataques, separados por un periodo de ausencia o reducción en los síntomas.

En otras personas, la enfermedad puede empeorar lentamente y pueden tener ataques claros. Esta forma se llama "esclerosis múltiple progresiva y crónica".

SINTOMAS

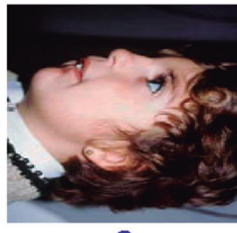
Varían porque la localización y magnitud de cada ataque puede ser diferente. Los episodios pueden durar días, semanas o meses. Los ataques van seguidos de periodos de reducción o ausencia de los síntomas (remisiones). La fiebre, los baños calientes, la exposición al sol y el estrés pueden desencadenar o empeorar los ataques.

TRATAMIENTO

No se conoce cura para la esclerosis múltiple hasta el momento, pero existen tratamientos que pueden retardar el progreso de la enfermedad. El objetivo del tratamiento es controlar los síntomas y ayudar a mantener una calidad de vida normal.

13

SINDROME DE PIERRE ROBIN



Es una enfermedad congénita, presente desde el momento del nacimiento, que se caracteriza por anomalías en la cara, la boca y el maxilar inferior.

DEFINICIÓN

HISTORIA

El nombre de la afección proviene del cirujano y estomatólogo francés Pierre Robin. Los principales síntomas son la existencia de una mandíbula excesivamente pequeña (micrognatismo), una lengua que cae hacia atrás (glosoposis) y un paladar hendido y arqueado. Como consecuencia, los niños afectados tienen gran dificultad para la succión y la alimentación. Además la coordinación entre la deglución y la respiración es difícil, produciéndose con frecuencia obstrucciones respiratorias y en ocasiones síncope vagales.

SÍNTOMAS

CAUSAS

Se desconocen las causas, pero puede ser parte de muchos síndromes genéticos. Se produce entre la 5ta y 6ta semana de gestación por una detención del desarrollo de la mandíbula.

TRATAMIENTO

La gran mayoría de los pacientes SPR son manejados mediante posición decubito ventral, que mantiene por gravedad la lengua en una posición más anterior, facilitando su respiración y alimentación. En la monitorización continua no presentan desaturaciones importantes y cuando esta es baja, se recupera rápidamente al mejorar la posición. A medida que el niño crece esta condición mejora por crecimiento mandibular.

EXAMENES

Un médico generalmente puede diagnosticar esta afección durante un examen físico. Una consulta con un especialista en genética puede servir para descartar otros problemas relacionados con este síndrome.

64

13

Síndrome de Apert / Crouzon – Meniere (Abierto)

8.5 x 14” (14 - 61)



154



SINDROME DE APERT / CROUZON

DEFINICIÓN

El síndrome de Crouzon fue descrito como una malformación craneofacial asociada al cierre prematuro de las suturas craneanas. Esto con lleva a un acortamiento del cráneo y abombamiento en su parte anterior.

CARACTERÍSTICAS

CAUSAS

Suele tener una forma de cara muy característica que consiste en exoftalmos, hipertelorismo, hipoplasia del piso medio facial, nariz en pico, implantación baja de las orejas.

HISTORIA

En 1912 se describe por primera vez el Síndrome de Crouzon como una malformación asociada al cierre prematuro de las suturas craneanas. En algunos países como Canadá han reportado una incidencia de 1 por 25000 nacidos vivos.

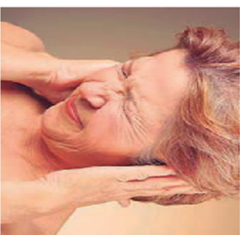
Aunque el 30 - 60% son casos esporádicos, por mutaciones recientes; se considera que es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, por mutación en el brazo corto del cromosoma 10 que origina la alteración del receptor.

EXAMENES

El médico llevará a cabo un examen físico. Se tomarán radiografías del cráneo, la mano y el pie. Siempre se deben realizar audiometrías.

Las pruebas genéticas pueden confirmar el diagnóstico del síndrome de Apert.

61



MENIERE

DEFINICIÓN

Es una enfermedad que afecta al oído interno, de causa desconocida, caracterizada principalmente por vértigo, que suele manifestarse acompañada de acúfenos o tinnitus (zumbidos en los oídos) e hipoacusia.

CAUSAS

DIAGNÓSTICO

El oído interno contiene tubos llenos de líquido llamados laberintos. Estos canales, junto con un nervio en el cráneo, ayudan a interpretar la posición del cuerpo y mantener el equilibrio.

Se desconoce la causa exacta de la enfermedad de Ménière. Puede ocurrir cuando la presión del líquido en parte del oído interno llega a estar demasiado alta.

ETIOPATOGENIA

TRATAMIENTO

Parece estar involucrado el sistema endolinfático del oído interno, que es responsable del sentido del equilibrio.

Se produce una dilatación del canal endolinfático coclear por un aumento del volumen de la endolinfa.

La causa de este aumento de la presión endolinfática está relacionada con un bloqueo del acueducto del caracol (conducho perilinfático), que dreña el exceso de endolinfa del laberinto membranoso.

El médico y debe evitarse siempre la automedicación.

14

Neurofibromatosis – Síndrome de Apert (Abierto)

Tamaño Medio Oficio (16 - 60)



NEUROFIBROMATOSIS



DEFINICIÓN
Son trastornos genéticos del sistema nervioso que afectan principalmente al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales (nerviosas).

- **CLASIFICACIÓN**
- **ETIMOLOGÍA**

Los científicos han clasificado los trastornos como neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y neurofibromatosis tipo 2 (NF2) cada una con una alteración en un cromosoma diferente (17 y 22 respectivamente). Existen otros tipos o variantes de neurofibromatosis, pero éstas no han sido definidas aún. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es el más común de neurofibromatosis que ocurre aproximadamente en 1 de cada 4.000 personas en los Estados Unidos.

TRATAMIENTO

NF 1 ó enfermedad de von Recklinghausen ó Neurofibromatosis periférica. Se caracteriza por la aparición de manchas "café con leche" y afectación en el sistema nervioso periférico (Glomas ópticos), si bien con el paso del tiempo pueden afectarse todos los tejidos y en otros casos la afectación es mínima.

NF 2 ó Neurofibromatosis central: Donde predominan los tumores en nervios craneales (nervios auditivos (VIII par), gliomas, meningiomas, etc.)

DIAGNÓSTICO

Los doctores pueden diagnosticar los diferentes tipos de esta condición basándose en los síntomas. Para diagnosticar NF1 y NF2 también se usan pruebas genéticas. No existe una cura. El tratamiento puede ayudar a controlar los síntomas.

15



SINDROME DE APERT



DEFINICIÓN
Es un trastorno congénito caracterizado por deformaciones en el cráneo, cara, manos y pies.

SÍNTOMAS

Se suele clasificar como un síndrome del arco branquial, con afectación del primer arco branquial; que en los humanos es precursor del maxilar y mandíbula. Las perturbaciones en el desarrollo de los arcos branquiales en el desarrollo fetal provocan efectos duraderos y generalizados. Durante el desarrollo embriológico, las manos y pies se forman gracias a células que siguen un programa de muerte selectiva (apoptosis). Finalmente provoca la separación de los dígitos.

PRUEBAS

El niño generalmente mostrará inteligencia normal. La evaluación del bebé puede revelar una variedad de problemas, como:

- Forma anormal del ojo
- Huesos de las mejillas planos
- Hendiduras faciales
- Mandíbula pequeña

Craneosinostosis ocurre cuando los huesos del cráneo y cara del feto se funden.

TRATAMIENTO

Craneosinostosis: la cirugía para prevenir el cierre de las suturas coronales, con esto se evitan los daños durante el desarrollo cerebral.

DIAGNÓSTICO

Craneosinostosis: Las deformaciones craneales son los efectos más evidentes de la acrocefalosindactilia. La craneosinostosis se presenta con braquiocefalia, siendo este el patrón de crecimiento más común.

Sindactilia: No existe un tratamiento estándar para las malformaciones en las manos debido al síndrome de Apert, debido a las diferencias en las manifestaciones clínicas de diferentes pacientes.

60

Síndrome de Treacher- Collins – Quiste Aracnoideo(Abierto)

8.5 x 14” (59 - 16)



SINDROME DE TREACHER - COLLINS

DEFINICIÓN
Es una enfermedad genética caracterizada por deformidades craneofaciales tales como ausencia de pómulos.

DESCRIPCIÓN

Se caracteriza por deformidades craneofaciales tales como:
1. Bloqueo de las vías aéreas (que puede causar la muerte del infante).
2. Ausencia de pómulos.

CAUSAS

Los cambios en uno de tres genes, TCOF1, POLR1C o POLR1D, pueden llevar a que se presente el síndrome de Treacher-Collins. La afectación se puede transmitir de padres a hijos (hereditaria), pero la mayoría de las veces no hay otro miembro de la familia afectado. La afectación puede variar en gravedad de una generación a otra y de una persona a otra.

INCIDENCIA

Este patrón afecta a los hombres y a las mujeres por igual (autosómico). Este padecimiento afecta 1 de cada 50,000 nacimientos. En un 45% de los casos se produce de manera hereditaria, por transmisión del gen defectuoso.

En el 55% restante de los casos, la mutación es espontánea, y se desconoce la causa.

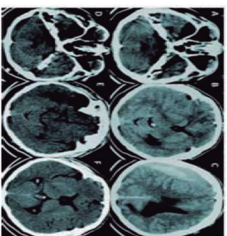
Lleva el nombre del cirujano y oftalmólogo inglés Edward Treacher Collins (1862-1932).

SÍNTOMAS

- La parte externa de los oídos es anormal o casi totalmente ausente
- Hipocisusia
- Mandíbula muy pequeña (micrognatia)
- Boca muy grande
- Defecto en el párpado inferior (coloboma)
- Vello del cuero cabelludo que se extiende hasta las mejillas.

TRATAMIENTO

En algunos casos se puede necesitar intervenciones de emergencia, traqueotomía, seguimiento fonaudiológico y oftalmológico para prevenir o corregir la ceguera y la ceguera. Solo se pueden corregir las malformaciones mediante cirugía reconstructiva y plásticas para mejorar los síntomas y prevenir complicaciones. Las personas con este síndrome sufren a penas del sueño, reciben terapia del habla y lenguaje, complicaciones al comer y al respirar, ceguera y sordera. Por ejemplo muchos pacientes con labio leporino no presentan el hueso que sostiene los dientes y si no se trata a tiempo los dientes se caen, hay que hacer cirugía para reconstruir o poner una prótesis. Al igual pacientes con paladar hendido.



QUISTE ARACNOIDEO

DEFINICIÓN
Los quistes aracnoideos son bolsas llenas de líquido cefalorraquídeo que se localizan entre el cerebro o la médula espinal y la membrana aracnoidea, una de las tres membranas que cubren el cerebro y la médula espinal.

CLASIFICACIÓN

Los quistes aracnoideos se pueden hallar en el cerebro o en la espina dorsal.

Los quistes aracnoideos intracraniales normalmente ocurren adyacentes a la sistema aracnoideal. Los quistes aracnoideos de la espina pueden ser extradurales, intradurales o perineurales y tienden a presentarse con signos y síntomas indicativos de una radiculopatía.

SÍNTOMAS

Varían según el tamaño y posición del quiste, aunque los pequeños generalmente no tienen síntomas y son descubiertos sólo incidentalmente. Por otro lado, hay ciertos síntomas que pueden resultar de la presencia de quistes grandes: Deformación del cráneo o macrocefalia (agrandamiento de la cabeza) particularmente en niños. Los quistes en la región sobre la silla turca en niños ocasionan un síndrome en que la cabeza del niño se mueve sin mucho control, conocido como el Bobble-Head Doll Syndrome. Los quistes en la fosa craneal media del lado izquierdo se han asociado con problemas de déficit de atención en un estudio en niños afectados, dolores de cabeza, crisis epilépticas, hirsutocéfalia, retraso mental, alucinaciones, demencia presenil (parecido al mal de Alzheimer), bipolaridad.

PRONÓSTICO

Los quistes aracnoideos sin tratar pueden causar un grave daño neurológico permanente cuando su expansión progresiva o la hemorragia lesionan el cerebro o la médula espinal. Los síntomas por lo general desaparecen o mejoran con el tratamiento.

TRATAMIENTO

Si el quiste es pequeño, no está perturbando el tejido vecino y no ocasiona síntomas, algunos médicos prefieren no tratarlo. En el pasado, se colocaban derivaciones en el quiste para drenar el líquido. Actualmente, con las técnicas de microcirugía y las herramientas endoscópicas que permiten realizar cirugías mínimamente invasivas, más y más médicos están optando por quirúrgicamente retirar las membranas del quiste.

Síndrome de Tourette - Cráneo facial (Abierto)

8.5 x 14" (17 - 58)



SINDROME DE TOURETTE

DEFINICIÓN
Es un trastorno neurológico caracterizado por movimientos repetitivos, estereotipados e involuntarios y la emisión de sonidos vocales llamados tics.

SINTOMAS

Los síntomas más severos durante los primeros años de adolescencia y van mejorando al avanzar hacia la fase más tardía de la madurez. Los tics se clasifican como simples o complejos. Los tics simples son movimientos repetitivos, breves y un número limitado de grupos musculares. Algunos de los tics simples más comunes incluyen el parpadear y otros gestos visuales poco comunes. Los tics verbales incluyen ecolalia (repetir lo que oyen) y coprolalia (obscenias).

DIAGNÓSTICO

DESARROLLO

Se diagnostica luego de asegurarse que el paciente ha padecido de tics vocales o motores durante por lo menos un año.

CAUSAS

Se observan casi siempre a partir de la niñez, iniciándose generalmente entre los 7 y 10 años de edad. El síndrome de Tourette afecta a personas de todos los grupos étnicos, aunque los varones se ven afectados. Con una frecuencia entre 3 o 4 veces mayor que las mujeres. Aunque la causa del síndrome de Tourette es desconocida, las investigaciones actuales revelan la existencia de anomalías en las áreas del cerebro (incluyendo los ganglios basales, lóbulos frontales y corteza cerebral), los circuitos que hacen interacción entre esas regiones y los neurotransmisores (dopamina, serotonina y norepinefrina) que llevan a cabo la comunicación entre las células nerviosas.

TRATAMIENTO

Debido a que los síntomas del tic no siempre producen discapacidad, la mayoría de las personas con el síndrome de Tourette no requiere de medicamentos para controlar los tics. Sin embargo, existen medicamentos efectivos para aquellas personas cuyos síntomas interfieren con su funcionamiento diario. Los medicamentos que han demostrado ser más útiles de manera consistente para controlar los tics son los neurolepticos. Existen varios pero algunos son más efectivos que otros (por ejemplo, el haloperidol y el pimozide). Desgraciadamente no existe un solo medicamento que sea efectivo para todas las personas con el síndrome de Tourette, ni tampoco uno que elimine completamente los síntomas.

17

13

CRÁNEO FACIAL

58

Síndrome de Tetralogía de Fallot – Síndrome de Angelman (Abierto)

8.5 x 14” (57 - 78)



SÍNDROME DE TETRALOGÍA DE FALLOT



DEFINICIÓN
Es un tipo de defecto cardíaco congénito, lo que significa que está presente al nacer.

CAUSAS

La tetralogía de Fallot causa niveles bajos de oxígeno en la sangre, lo cual lleva a que se presente cianosis (una coloración azulesca y purpura de la piel).

La forma clásica de la tetralogía abarca cuatro anomalías del corazón y sus mayores vasos sanguíneos:

- Comunicación interventricular (orificio entre los ventrículos derecho e izquierdo).
- Estrechamiento de la arteria pulmonar (la válvula y arteria que conectan el corazón con los pulmones).
- Cabaalgamiento o desdoblamiento de la aorta (la arteria que lleva sangre oxigenada al cuerpo) que se traslada sobre el ventrículo derecho y la comunicación interventricular.

Ocupa entre un 5-10% del total de las cardiopatías en el niño. Fue descrita en 1673 por Stensen, en 1784 por Hunter y Louis Arthur Fallot en 1888. Fue estudiada y definida por Carl von Rokitansky, Lev y Rosenquid, Helen Tauszig establecido a bases clínicas y junto con Alfred Blalock y Vivien Thomas la primera operación paliativa, conocida como fistula de Blalock-Thomas-Tauszig.

SINTOMAS

Coloración azul de la piel (cianosis), que empeora cuando el bebé está alimentado

Dedos hipocráticos (agrandamiento de la piel o el hueso alrededor de las uñas de los dedos de la mano)

Dificultad para alimentarse (habitos de alimentación deficientes)

Perdida del conocimiento

Desarrollo deficiente

DIAGNÓSTICO

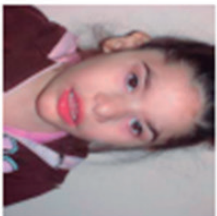
Estenosis pulmonar (Obstrucción en el tracto de salida del ventrículo derecho). Comunicación interventricular (Defecto del tabique interventricular). Dextraposisión de la aorta (Aorta cabaalgante o Aorta a caballo). Hipertrofia ventricular derecha.

TRATAMIENTO

El tratamiento quirúrgico tiene dos vertientes: uno paliativo y otro correctivo, el primero consiste en hacer una fistula de Blalock-Thomas-Tauszig que comunica a la arteria subclaviana derecha con la arteria pulmonar derecha y de esta forma mejora la oxigenación. El correctivo se basa en desobstruir el tracto de salida del ventrículo derecho.



SÍNDROME DE ANGELMAN



DEFINICIÓN
Es una enfermedad genética rara que ocasiona un desorden neurológico en el cual se detectan dificultades severas de aprendizaje que están asociadas con características de apariencia facial y de comportamiento determinadas.

SINTOMAS

En alrededor del 80% de los afectados a nivel molecular, un primer análisis por la enfermedad se dan los siguientes síntomas:

- Discapacidad intelectual.
- Tamaño inferior del perimetro ocular respecto al de los no afectados.
- Crisis convulsivas normalmente en torno a los 3 años de edad.
- Esto ocurre generalmente porque el gen UBE3A transmitido por la madre no funciona como debería.

DIAGNÓSTICO

Además también se realiza la prueba de FISH con la que gracias a los marcadores cromosómicos detectamos si hay una delección en el cromosoma 15.

TRATAMIENTO

A pesar de que la enfermedad no tiene cura, algunos de sus síntomas pueden ser controlados. La epilepsia se puede regular mediante el uso de medicación anticonvulsiva, pero existen dificultades a la hora de definir los niveles de los fármacos. Además, se suelen administrar sustancias que incrementen el sueño, ya que muchos afectados por el síndrome duermen como máximo 5 horas.

CAUSAS

La pérdida de una región del cromosoma 15 Una persona sana recibe dos copias del cromosoma 15, uno de aportación materna y el otro por vía paterna. La contribución materno-paterna es diferente ya que existen ciertos genes que se expresan de forma muy diferente dependiendo del sexo.

CARACTERÍSTICAS

Trastornos alimenticios en el 75%, dilatación en serrater y andar, ausencia de habla, poca capacidad de atención e hiperactividad, falta de aprendizaje, epilepsia hasta en un 80%, movimientos incontrolados como temblores, suaves, aleteo de brazos, movimientos espasmodicos

GENÉTICA

Esta enfermedad es, junto con el síndrome de Prader-Willi, un ejemplo clásico de enfermedad genética cuyo origen y herencia dependen del mecanismo de impronta genética. Ambas enfermedades se deben a la ausencia de expresión de genes que se encuentran en el mismo locus del cromosoma 15

Síndrome de Dravet – Cardiológicas (Abierto)

8.5 x 14” (19 - 56)



SINDROME DE DRAVET



DEFINICIÓN
Es una encefalopatía devastadora de la niñez. Es un síndrome epiléptico refractario al tratamiento farmacológico en la mayoría de los casos.

- **INCIDENCIA**
- **BIOLOGÍA**

Se presenta en uno de entre 20.000 y En 15 a 25 % de los casos existe una historia familiar de crisis convulsivas febriles o de Aproximadamente un 25 % de los niños con síndrome de Dravet tienen historia familiar de epilepsia o de crisis convulsivas febriles.

- **MANIFESTACIÓN**
- **DIAGNÓSTICO**

La edad de aparición de la enfermedad se sitúa entre los 4 y 12 meses de vida, caracterizándose por convulsiones oclónicas o tónico-clónicas generalizadas o unilaterales de duración prolongada tanto en un contexto febril como en ocasiones en ausencia de fiebre. En edades más avanzadas, es frecuente la aparición de otro tipo de crisis, como mioclonías, ausencias atípicas y parciales complejas, el retraso cognitivo se hace más evidente así como la aparición de otros signos neurológicos (ataxia) y alteraciones graves de la conducta.

- **TRATAMIENTO**

Los fármacos que en ocasiones funcionan son el Topiramato y el Valproato. La frecuencia agrava las crisis. Además existen casos funcionales muy bien. Actualmente se ha descubierto que el uso de trituras de Cannabis Sativa (con alto contenido de CBD y ausencia del componente psicoactivo THC) ha ayudado notablemente a reducir los episodios de crisis.

- **PRONÓSTICO**

La evolución de la epilepsia tónico-clónica severa en la infancia es desfavorable. Los niños afectados, persistentemente, presentarán crisis convulsivas. Las crisis convulsivas se presentan predominantemente al final de la noche. La fiebre continua siendo un factor desencadenante y puede incluso ocasionar status epilepticus. La frecuencia de mortalidad es de hasta un 18 %.

19

12

CARDIOLÓGICAS

56

Síndrome de Smith – Magenis – Musculares (Abierto)

8.5 x 14” (20 - 55)



SINDROME DE SMITH - MAGENIS



Es un conjunto de síntomas o características físicas de conducta y desarrollo que ocurren en una misma persona debido a una sola y fundamental causa.

DEFINICIÓN

El síndrome de Smith Magenis es un defecto genético originado por la pérdida

de un pequeño fragmento (microdelección) del cromosoma 17, exactamente en la banda G 17p11.2. La pérdida de esta región crítica es la responsable de los síntomas que presentan y ocurren en la mayoría de los casos durante el estado de la concepción, sin que existan antecedentes familiares conocidos. El primer grupo de niños se describió en 1980 en Estados Unidos por Ann Smith, asesora genética e investigadora del Instituto Nacional de Genoma Humano y Ellen Magenis, profesora de genética molecular, de ellas procede su nombre. Síndrome de Smith-Magenis afecta por igual a ambos sexos, con una incidencia de entre 1/15.000 a 1/25.000 nacimientos, por esta frecuencia de casos ha sido catalogada como una "enfermedad rara" o de baja incidencia.

DIAGNOSTICO

Se sospecha por las características anteriormente descritas y es confirmado por un cariotipo o análisis citogenético con una resolución igual o superior a 550 bandas, esta precisión es necesaria ya que al ser la microdelección tan pequeña un cariotipo de menor resolución no la detecta y sería informado como normal. Si este estudio no la detecta y persiste la sospecha de SMS debe realizarse un estudio de genética molecular FISH para SMS (D17S2538 o que contiene RAI 1) y así se puede detectar el 85%-90% de las deleciones 17p11.2. Finalmente si el estudio FISH no revela la deleción puede considerarse un análisis de la secuencia de RAI1. Aproximadamente un 10% de los casos de síndrome de Smith-Magenis no ocurren por deleción 17p11.2, sino por mutaciones en el gen RAI1.

GUIA MÉDICA

Examen físico y neurológico. Evaluación oftalmológica para descartar estrabismo, microcornea, anomalías de las alteraciones de refracción. Evaluación del área de lenguaje. Evaluación ORL para descartar insuficiencia velo palatina, otitis media, hipocousia. Evaluación del desarrollo psicomotor. Evaluación del sueño. Análisis: hemograma, inmunoglobulinas, perfil lipídico y función tiroidea.

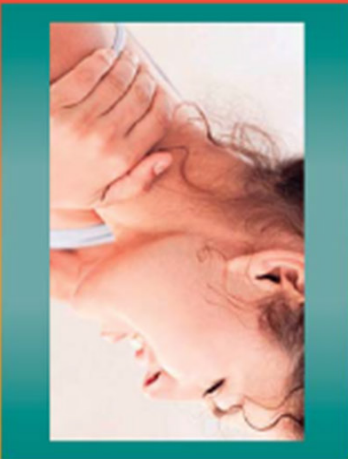
EDUCACION

Actúan de manera impulsiva, con escasa planificación del trabajo. Les cuesta comprender las instrucciones expresadas por escrito, precisando y solicitando ayuda del profesor continuamente. Con frecuencia, generan problemas de orden y disciplina en el aula, aunque con ayuda y esfuerzo por parte de todos se puede conseguir la normalización de sus estudios.

55



MUSCULARES



20



Distrofia Muscular de Duchenne – Síndrome Russel Silver (Abierto)

8.5 x 14” (21 - 54)



DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

DEFINICIÓN

También conocido como una enfermedad hereditaria con un patrón de herencia de tipo recesivo ligado al cromosoma X, por lo que se manifiesta en hombres y las mujeres sólo son transmisoras de la enfermedad, pero no presentan los síntomas.

SINTOMAS

EXAMENES

Aparecen antes de los 6 años de edad y un examen completo del sistema nervioso pueden darse incluso en el período de la lactancia. Fatiga, retraso mental posible y de los músculos puede mostrar.

muscular que comienza en las piernas y la pelvis, pero también se presenta con menos severidad en los brazos, el cuello y otras áreas del cuerpo.

CAUSAS

La distrofia muscular de Duchenne es una forma de distrofia muscular que empeora rápidamente. Otras distrofias musculares (incluida la distrofia muscular de Becker) empeoran mucho más lentamente.

La distrofia muscular de Duchenne es causada por un gen defectuoso para la distroína (una proteína en los músculos). Sin embargo, generalmente se presenta en personas con familias en antepasados conocidos de esta afección. Debido a la forma en que la enfermedad es hereditaria, por lo general afecta a los niños. Los hijos de mujeres portadoras de la enfermedad (mujeres con un cromosoma defectuoso pero asintomáticas) tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las niñas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras. Muy rara vez, una chica puede ser afectada por la enfermedad.

Solo consiste en medidas de apoyo: fisioterapia, psicomotricidad, logopedia, pero asintomáticas) tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las niñas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras. Muy rara vez, una chica puede ser afectada por la enfermedad.

TRATAMIENTO

Solo consiste en medidas de apoyo: fisioterapia, psicomotricidad, logopedia, pero asintomáticas) tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las niñas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras. Muy rara vez, una chica puede ser afectada por la enfermedad.



SINDROME DE RUSSELL SILVER

DEFINICIÓN

Es una enfermedad hereditaria y congénita, presente desde el momento del nacimiento.

INCIDENCIA

SINTOMAS

Se considera una enfermedad rara por su escasa frecuencia, pues existe un caso por cada 100.000 niños nacidos. Afecta por igual a los dos sexos. La primera descripción fue realizada por Henry Silver en 1953, un niño después Alexander Russel publicó una serie de 5 casos, por lo que se aceptó el término de Russel-Silver o Silver-Russell para nombrar la afección.

CAUSAS

Hasta uno de cada 10 niños con este síndrome tiene un problema que compromete el cromosoma 7. En otros pacientes, el síndrome puede afectar al cromosoma 11.

La mayoría de las veces ocurre en personas sin antecedentes familiares de la enfermedad.

TRATAMIENTO

El número de personas que se calcula padece esta enfermedad varía enormemente. Algunos dicen que afecta a aproximadamente a 1 de cada 3,000 personas, mientras que otros informes dicen que afecta a 1 de cada 100,000 personas. Los hombres y las mujeres se ven afectados por igual.

Síndrome de Noonan - Síndrome Freeman Sheldon (Abierto)

8.5 x 14" (53 - 22)



162

SINDROME DE NOONAN

DEFINICIÓN

Es un trastorno genético con una mutación en el cromosoma 12, causando una de las más frecuentes cardiopatías congénitas.



CAUSAS

El síndrome de Noonan aparece con casi la misma frecuencia que el Síndrome de Down, 1 de cada 1000 a 2500 nacidos vivos mundualmente. En la mayoría de los casos se hereda de forma autosómica dominante; sin embargo, se han descrito diferentes casos en los que la enfermedad aparece como una mutación de novo.

Osea aparece un miembro en la familia que sufre la patología sin haberla heredado de ningún parental.

Los principales rasgos faciales asociados al síndrome son: hipertelorismo con fisuras palpebrales antimongoloides, pitosis y orejas de implantación baja y en rotación posterior con hélix engrosada.

SINTOMAS

Los signos más prevalentes del Síndrome de Noonan son:

- 1. Cardiopatías (Estenosis pulmonar/1 con pliegues, Ptergium coli)
- 2. Anomalías faciales (pitosis, cuello corto)
- 3. Torax hendido/excavado (pectus excavatum)
- 4. Retraso mental en un 25% de los casos
- 5. Estatura baja

TRATAMIENTO

No hay un tratamiento específico. El médico sugiera un tratamiento para aliviar o manejar los síntomas.

SINDROME FREEMAN SHELDON

DEFINICIÓN

Es una enfermedad congénita, no hereditaria, de incidencia y causas desconocidas.



SINTOMAS

Las anomalías más importantes de la SSW son epilepsia, retraso mental y malformaciones vasculares focales. La mayoría de los pacientes que muestran evidencias radiográficas de anomalías o malformaciones vasculares intracraneales desarrollan convulsiones, pero solo la mitad sufren retraso mental.

CAUSAS

La distrofia muscular de Duchenne es una forma de distrofia muscular que empeora rápidamente. Otras distrofias musculares (incluida la distrofia muscular de Becker) empeoran mucho más lentamente.

TRATAMIENTO

La distrofia muscular de Duchenne es causada por un gen defectuoso para la distroína (una proteína en los músculos). Sin embargo, generalmente se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección.

Debido a la forma en que la enfermedad es hereditaria, por lo general afecta a los niños. Los hijos de mujeres portadoras de la enfermedad (mujeres con un cromosoma defectuoso pero asintomáticas) tienen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las hijas tienen cada una un 50% de probabilidades de ser portadoras.

El tratamiento puede ser iniciado a una edad tan temprana como una semana de vida.

53

22

Mastenia Gravis - Talla Baja (Abierto)

8.5 x 14" (23 - 52)



MASTENIA GRAVIS

DEFINICIÓN

Es una enfermedad neuromuscular autoinmune y crónica caracterizada por grados variables de debilidad de los músculos esqueléticos (voluntarios) del cuerpo.



SINTOMAS

Aunque la mastenia gravis puede afectar No es inusual que ocurra un retraso de cualquier músculo voluntario, los músculos uno o dos años en el diagnóstico de los que controlan el movimiento de los ojos y casos de mastenia gravis. Debido a que los párpados, la expresión facial y el deglutir la debilidad es un síntoma común de se ven afectados con mayor frecuencia. El muchos otros trastornos, el diagnóstico inicio del trastorno puede ser repentino. no se realiza a menudo en personas que A menudo, los síntomas no se reconocen presentan debilidad leve o en individuos inmediatamente como mastenia gravis. cuya debilidad se presenta solamente en algunos músculos.

DIAGNÓSTICO

En la mayoría de los casos, el primer síntoma perceptible es la debilidad en los músculos oculares (de los ojos). En otros, la dificultad para tragar e impedimentos en el habla pueden ser los primeros síntomas.

CAUSAS

La mastenia gravis es causada por un defecto en la transmisión de los impulsos nerviosos a los músculos. Ocurre cuando la comunicación normal entre el nervio neuromuscular, el lugar en donde las células nerviosas se conectan con los músculos que controlan. Normalmente, cuando los impulsos recorren el nervio, las terminaciones nerviosas segregan una sustancia neurotransmisor llamada acetilcolina. La acetilcolina se desplaza a través de la cojuuntura neuromuscular y se adhiere a los receptores de acetilcolina. Los receptores se activan y generan una contracción del músculo.

CRISIS

Ocurre cuando se debilitan los músculos que controlan la respiración al punto de crear una emergencia médica que requiere la utilización de un respirador artificial. En los pacientes cuyos músculos respiratorios son débiles, se pueden generar crisis originadas por una infección, fiebre, una reacción adversa a un medicamento o stress emocional y que requieren atención médica inmediata.

TRATAMIENTO

La mastenia gravis puede ser controlada. Existen varias terapias disponibles para ayudar a reducir y mejorar la debilidad muscular. Los medicamentos utilizados para tratar el trastorno incluyen los agentes anticolinérgicos, tales como la atropina y la piridostigmina, que ayudan a mejorar la transmisión neuromuscular y a aumentar la fuerza muscular.

23

TALLA BAJA

52

Síndrome de Morsier – Distrofia Muscular de Charcot – Marie - Tooth (Abierto)

8.5 x 14” (51 - 24)



SINDROME DE MORSIER

DEFINICIÓN

El síndrome de De Morsier o displasia seslo-óptica (DSO) es un trastorno clínicamente heterogéneo.

CARACTERÍSTICAS

DIAGNÓSTICO

Por alteraciones en la línea media cerebral. Requiere la presencia de, al menos, atrofia óptica e insuficiencia hipofisaria. Su dos de los rasgos de la triada clásica y incidencia oscila entre 6,3 a 10,9 casos puede confirmarse mediante estudios por 100.000 habitantes/año y ocurre por oftalmológicos, RM y pruebas dinámicas igual en ambos sexos. Reeves en 1941, de la función hipofisaria. La DSO debe describir la relación entre hipofisaria del suseocharse en recién nacidos con nervio óptico (HNO) y ausencia de septum pellucidum.

HISTORIA

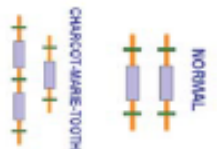
Hoy, en 1970, detecta una elevada prevalencia de trastornos hipotalámico-hipofisarios en estos pacientes destacando el déficit de somatotropina en primer lugar seguido del resto de hormonas (ACTH, TSH, gonadotropinas y ADH). La edad al diagnóstico y las manifestaciones clínicas son muy variables en función del grado de afectación y el índice de sospecha. Se describe un caso de diagnóstico en época neonatal y se resalta la importancia de su sospecha ante manifestaciones precoces.

TRATAMIENTO

Es sintomático y los pacientes deben ser atendidos por un equipo multidisciplinar con seguimiento regular. Las insuficiencias hormonales pueden tratarse con terapia hormonal sustitutiva, pero seguida de cerca ya que los déficits hormonales evolucionan con la edad. Los niños pueden beneficiarse de programas de desarrollo para los discapacitados visuales.

PRONÓSTICO

El pronóstico es variable. Se asocia un diagnóstico temprano con un mejor resultado ya que permite la gestión oportuna de los déficits hormonales.



DISTROFIA MUSCULAR DE CHARCOT - MARIE -TOOTH

DEFINICIÓN

Es un grupo de trastornos nerviosos genéticos, la enfermedad CMT afecta los nervios periféricos.

SINTOMAS

Los síntomas generalmente aparecen antes de los 6 años de edad y pueden darse incluso en el período de la lactancia. Los síntomas pueden ser:

- Fatiga.
- Problemas de aprendizaje (el CI puede estar por debajo de 75).
- Discapacidad intelectual (posible, pero que no empeora con el tiempo).

Debilidad muscular.

- Comienza en las piernas y la parte superior del cuerpo, pero también se presenta con menos gravedad en los brazos, el cuello y otras áreas del cuerpo.
- Problemas con habilidades motoras (correr, trotar, saltar).

CAUSAS

Es causada por un gen defectuoso para la distrofia (una proteína en los músculos). Sin embargo, generalmente se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección. Debido a la forma en que la enfermedad es hereditaria, por lo general afecta a los niños. La distrofia muscular de Duchenne se presenta en aproximadamente 1 de cada 3,600 varones.

DIAGNÓSTICO

Los médicos diagnostican esta enfermedad mediante un examen neurológico, pruebas genéticas o biopsias de los nervios. No existe una cura. La enfermedad puede ser tan leve que no perturba que la tiene o ser lo suficientemente severa para debilitarlo. La fisioterapia, la terapia ocupacional, los aparatos ortopédicos y otros dispositivos y, en algunos casos, la cirugía pueden ayudar. Se encuentran disponibles pruebas genéticas para algunos tipos de CMT y muy pronto podrían estar disponibles para detectar otros tipos.

TRATAMIENTO

No existe curación conocida para la distrofia muscular de Duchenne y el cojilivo del tratamiento es controlar los síntomas para optimizar la calidad de vida.

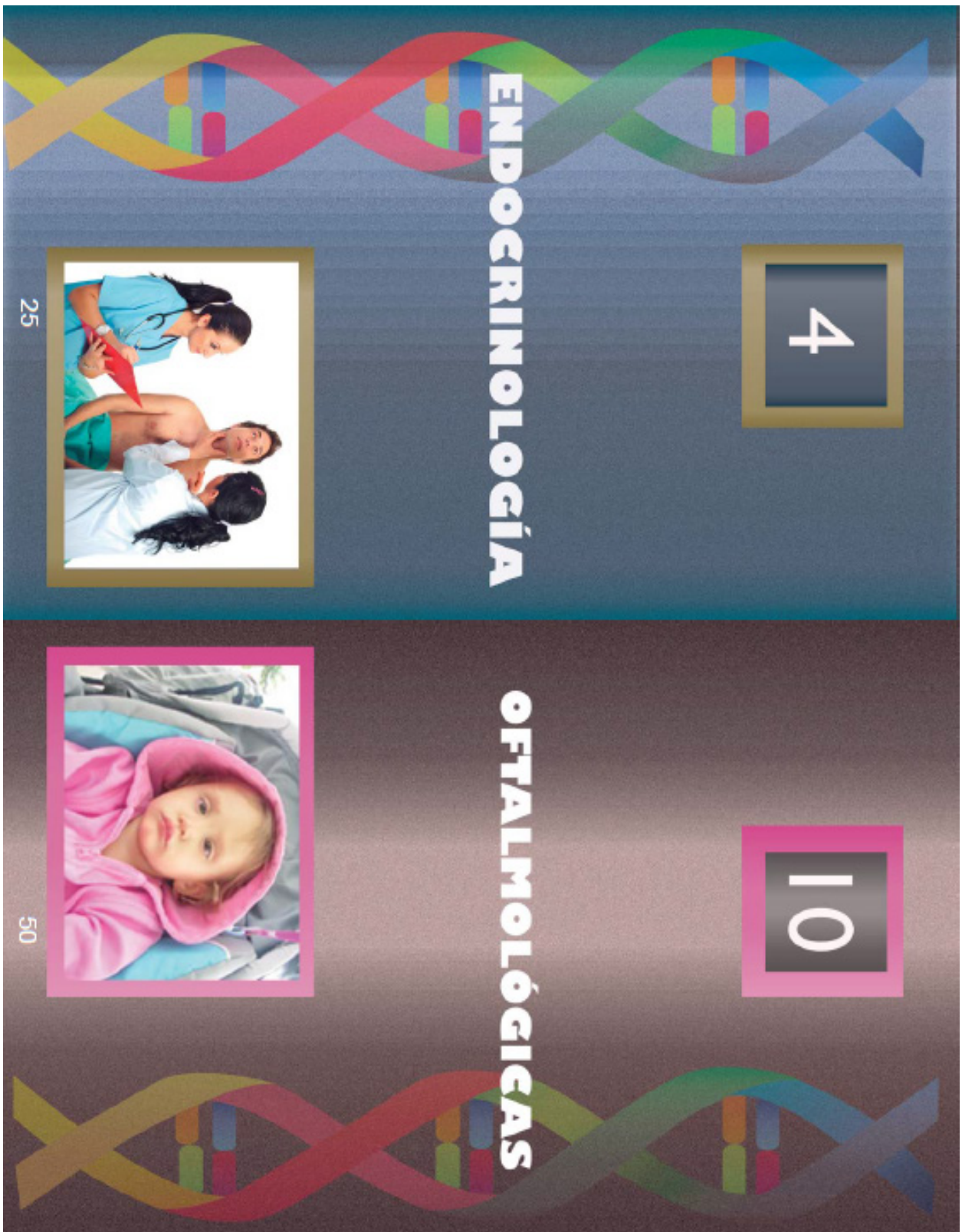
Los esteroides pueden disminuir la pérdida de fuerza muscular. El niño puede empezar a tomarlos cuando es diagnosticado o cuando la fuerza muscular comienza a declinar.

Otros tratamientos avanzan:

- Albuterol, un medicamento que se usa para las personas con asma
- Amiodolidos
- Camitina

Endocrinología- Oftalmológicas (Abierto)

8.5 x 14" (25 - 50)



Síndrome de Ollier – Deficiencia HCH (Abierto)

8.5 x 14” (49 - 26)



SINDROME DE OLLIER



DEFINICIÓN
Es una enfermedad rara, no hereditaria de causa desconocida.

PROBLEMAS

INCIDENCIA

Cada 1 de 100.000 personas se ve afectada. Las lesiones aparecen en la infancia, y puede afectar a todas o parte de una extremidad.

CAUSAS

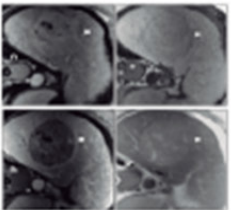
El niño tiene un crecimiento anormal, acortamiento y deformidad de la extremidad afectada.

SINTOMAS

Suele ser una enfermedad asintomática, sin embargo, puede provocar: Fracturas patológicas, Acortamiento de la extremidad, Crecimiento anormal de la extremidad, Deformidad del esqueleto, Dolor de múltiples huesos.

Riesgo potencial de malignidad con paso a condrosarcoma. Radiológicamente se observan múltiples lesiones líticas de aspecto benigno que suelen asentar en las metáfisis aunque tras el cierre fisario pueden extenderse a las epífisis de los huesos largos

DEFICIENCIA HCH



DEFINICIÓN
También llamada Hormona somatotrópica, es una hormona peptídica. La GH estimula el crecimiento, reproducción celular, y la regeneración en humanos y otros animales.

GH EN LA MEDICINA

USO

La hormona de crecimiento es un polipéptido de 191 aminoácidos de una sola cadena lineal, sintetizada, almacenada, y secretada por las células somatotropas dentro de las alas laterales de la adenohipofisis. También la hormona del crecimiento es usada como medicamento con receta para tratar los trastornos de crecimiento en los niños y en adultos para tratar la deficiencia de GH.

PROBLEMAS

La enfermedad más común de exceso de GH se debe a un tumor en la pituitaria compuesta por células somatotropas de la adenohipofisis. Estas adenomas somatotropas son benignos y crecen lentamente, gradualmente produciendo más y más GH. El adenoma podría hacerse lo suficientemente grande para causar dolores de cabeza, perjudicar la visión por la presión sobre los nervios ópticos.

CUERPOS CON POCOS GH

Puede causar demoras en la maduración sexual.

CAUSAS

La causa de este problema es típicamente una condición conocida como deficiencia pituitaria de la hormona del crecimiento.

Tratamientos con GH relacionados con la deficiencia de GH. Necesita un seguimiento regular debido a la frecuencia y gravedad de sus efectos secundarios. La GH es usada en terapias de reemplazo en adultos con deficiencia de GH. En estos pacientes, los beneficios incluyen una reducción de la masa grasa, aumento de la masa magra, aumento de la densidad ósea, mejoras en el perfil lipídico, reducción en factores de riesgo cardiovascular, y mejoras en el bienestar psicológico.

Pubertad Precoz – Raquitismo Hipofosfatemico (Abierto)

8.5 x 14” (27 - 48)



PUBERTAD PRECOZ

La pubertad es el tiempo durante el cual maduran las características sexuales y físicas de una persona. La pubertad precoz es cuando estos cambios corporales suceden más temprano de lo normal.

SINTOMAS

En las niñas, la pubertad precoz se da cuando se desarrolla cualquiera de las siguientes características antes de los 8 años de edad: Vello púbico y axilar, Crecimiento de los testículos y del pene, Vello facial, a menudo primero en el labio superior, Crecimiento muscular, Cambio de la voz (engrosamiento).

COMPLICACIONES

Es posible que los niños que pasan por la pubertad muy tempranamente, no alcancen su estatura completa debido a que el crecimiento se detiene demasiado temprano.

EXAMENES

El médico llevará a cabo un examen físico para ver si hay signos de pubertad precoz. Los exámenes que se pueden solicitar abarcan: Exámenes de sangre para verificar los niveles hormonales, Tomografía computarizada o resonancia magnética del cerebro o del abdomen para descartar tumores. Los niños con desarrollo sexual precoz pueden tener problemas psicosociales. Los niños y adolescentes quieren ser iguales a sus compañeros y el desarrollo sexual prematuro puede hacerlos aparecer diferentes.

CAUSAS

La pubertad por lo regular empieza entre las edades de 8 y 14 años para las niñas y 9 y 16 años para los niños. La edad exacta en que un niño ingresa a la pubertad depende de muchos factores. Uno de los factores son los antecedentes familiares, la nutrición y el sexo.

TRATAMIENTO

Dependiendo de la causa, el tratamiento para la pubertad precoz puede incluir: Medicamentos para detener la secreción de hormonas sexuales, Cirugía para extirpar un tumor.



RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO

La mayoría de los casos, el trastorno del raquitismo hipofosfatemico está causado por mutaciones que provocan la inactivación del gen PHEX, compuesto de 22 exones y localizado en el cromosoma X.

DEFINICIÓN

La hipofosfatemia es un trastorno hereditario de la homeostasis del fósforo que se caracteriza por mineralización ósea deficiente, retraso del crecimiento, hipofosfatemia secundaria como resultado de la pérdida renal de fosfato y una concentración anormalmente baja de 1,25 dihidroxicálcitriol D.

En la mayoría de los casos se transmite como un trastorno dominante ligado al sexo (XLIH), aunque también se ha observado otra herencia autosómica dominante (ADHR).

DIAGNÓSTICO

Este gen codifica para una metaloproteasa de 749 aminoácidos, con homología a endopeptidasas, que se expresa principalmente en los huesos.

PROBLEMA

Cuando el PHEX no codifica correctamente a la metaloproteasa se produce, en primer lugar, una alteración directa de la mineralización del hueso y, en segundo lugar, se produce un incremento de los niveles de fosfatasa que provoca un incremento de fosfatasa que da lugar a hipofosfatemia.

TRATAMIENTO

El objetivo del tratamiento es aliviar los síntomas y corregir la causa de esta afección. Se debe tratar la causa subyacente para prevenir la recurrencia.

Ontogénesis Imperfecta – Síndrome de la Silla Turca Vacía (Abierto)

8.5 x 14” (47 - 28)



OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

DEFINICIÓN
Es un trastorno genético en el cual los huesos se fracturan con facilidad. Algunas veces, los huesos se fracturan sin un motivo aparente.

CAUSAS

Algunas veces, se debe a una mutación, un cambio genético aleatorio.

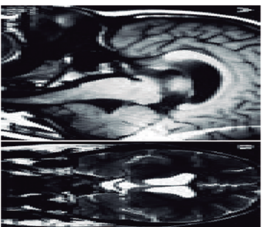
DIAGNÓSTICO

No hay una prueba específica que permita diagnosticar la osteogénesis imperfecta. Para hacer el diagnóstico, los médicos utilizan: antecedentes médicos familiares, antecedentes médicos del paciente, examen físico, radiografías.

SÍNTOMAS

Las personas que padecen de osteogénesis imperfecta tienen huesos quebradizos. La osteogénesis imperfecta puede variar de leve a grave y los síntomas son diferentes en cada persona.

Algunos de los síntomas que podrían manifestar las personas que padecen osteogénesis imperfecta son: malformaciones de los huesos, baja estatura y cuerpo pequeño, articulaciones laxas (flojas), músculos débiles, escleróticas (la parte blanca del ojo) azules, moradas o grises, cara triangular, caja torácica en forma de barril, columna vertebral curva.



SÍNDROME DE LA SILLA TURCA VACÍA

DEFINICIÓN
Es una afección en la cual la hipófisis se encoge o se vuelve aplastada.

SÍNTOMAS

A menudo, no se presentan síntomas o la silla turca perdida de la función de la hipófisis.

Si hay síntomas, estos pueden abarcar cualquier de los siguientes:

- Disfunción eréctil (impotencia)
- Dolores de cabeza
- Menstruación ausente o irregular
- Deseo sexual bajo (baja libido)
- Fatiga, decaimiento
- Secreción del pezón

EXAMENES

El síndrome primario de la silla turca vacía se descubre más frecuentemente durante una resonancia magnética (RM) o una tomografía computarizada (TC) de la cabeza y el cerebro. La función de la hipófisis generalmente es normal.

El médico puede examinar la hipófisis para verificar que la glándula esté trabajando normalmente.

Algunas veces, se harán exámenes para la presión alta en el cerebro, como:

Examen de la retina por parte de un oftalmólogo

Punción lumbar (punción raquídea)

TRATAMIENTO

Para el síndrome primario de la silla turca vacía: No hay ningún tratamiento si la función de la hipófisis es normal. Se pueden prescribir medicamentos para tratar cualquier nivel hormonal anormal. Para el síndrome secundario de la silla turca vacía, el tratamiento implica el reemplazo de las hormonas que están fallando. En algunos casos, se necesita cirugía para reparar la silla turca.

ETIOLOGÍA

En la mayoría de casos la osteogénesis imperfecta es una enfermedad autosómica dominante debida a errores en el gen COL1A1 o COL1A2, lo que quiere decir que la persona la padecerá si tiene una copia del gen mutada. Una persona con osteogénesis imperfecta tiene un 50% de posibilidades de transmitirle el gen a sus hijos.

Aunque no hay una cura para la osteogénesis imperfecta, se pueden aliviar los síntomas. Los tratamientos para la osteogénesis imperfecta pueden incluir: tratamiento de fracturas, tratamiento de dientes quebradizos, medicamentos para aliviar el dolor, fisioterapia, el uso de sillas de rueda, corsés ortopédicos y otros aparatos, cirugía.

Canalopatías – Oseas (Abierto)

8.5 x 14" (29 - 46)

CANALOPATÍAS

29

5

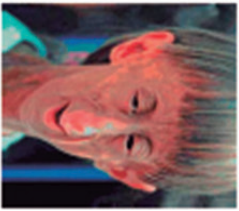
OSEAS

46

9

Síndrome de Werner – Fibrosis Quística (Abierto)

8.5 x 14” (45 - 30)



SINDROME DE WERNER

DEFINICIÓN
Es una muy extraña patología genética autosómica recesiva que se caracteriza por un envejecimiento acelerado.

HISTORIA

Este desorden genético fue llamado así en honor al dentista alemán Otto Werner, que puede dar indicios de la presencia de quien lo descubrió al observar a cuatro hermanos que envejecían prematuramente. El síndrome de Werner tiene una incidencia de menos de 1 de cada 100,000 habitantes en el mundo, y han habido 1,300 casos reportados.

CARACTERÍSTICAS

Incluyen pérdida de cabello, cataratas bilaterales, diabetes mellitus tipo 2, osteoporosis, diversos tipos de aterosclerosis e hipoparadismo. En la piel se presentan ulceraciones en zonas de roce, especialmente en muletos y pérdida de la grasa subcutánea. Los individuos con síndrome de Werner presentan un elevado riesgo de padecer cáncer, especialmente sarcomas. La edad promedio de fallecimiento de los afectados es entre los 45 a 48 años.

CAUSAS

Este síndrome es heredado mediante el patrón de herencia autosómico recesivo. Las manifestaciones clínicas no se presentan hasta los treinta años, y generalmente se detecta cáncer entre los 25 -65 años. El gen WRN se encuentra ubicado en el brazo corto del cromosoma 8 (8p12).



FIBROSIS QUISTICA

DEFINICIÓN
Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo.

SINTOMAS

Los síntomas relacionados con los pulmones y los senos paranasales pueden abarcar: Tos o aumento de la mucosidad en los senos paranasales o los pulmones, Fiebre, Congestión nasal causada por los polipos nasales. Episodios recurrentes de neumonía (los síntomas de neumonía en una persona con fibrosis quística abarcan fiebre, aumento de la tos y dificultad respiratoria, aumento de la mucosidad y pérdida del apetito), Dolor o presión sinusal causados por infección o polipos. Los síntomas que se pueden notar posteriormente en la vida son: Estreñimiento (en los hombres), inflamación repetitiva del páncreas (pancreatitis).

EXAMENES

El examen del tipo sanguíneo inmuno reactivo (IRT, por sus siglas en inglés) es una prueba de detección estándar para fibrosis quística en recién nacidos. Un alto nivel de IRT sugiere una posible fibrosis quística y requiere exámenes adicionales.

CAUSAS

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas. Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. Esta enfermedad también puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino. La mayoría de los niños con fibrosis quística se les diagnostica la enfermedad hacia los dos años de edad.

TRATAMIENTO

Un diagnóstico temprano de FQ y un plan de tratamiento pueden mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida. El control y vigilancia son muy importantes. Cuando sea posible, los pacientes deben recibir cuidados en clínicas con especialidad en fibrosis quística. Cuando los niños llegan a la adultez, deben transferirse a un centro especializado en fibrosis quística para adultos.

Metabólicas – Síndrome de Bloch Sulberger (Abierto)

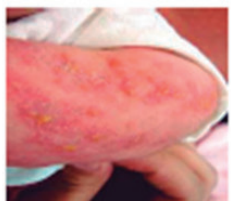
8.5 x 14” (31- 44)



171

SINDROME DE BLOCH SULBERGER

DEFINICIÓN
Es una enfermedad hereditaria poco frecuente que aparece de modo casi exclusivo en mujeres.



DIAGNÓSTICO

Es una genodermatosis que afecta más En una primera fase, de características frecuentemente al sexo femenino, al ser inflamatorias, se aprecian lesiones habitualmente morral "In útero" para los dermatitas pruriginosas, urticariformes, varones y, por tanto, acaba generalmente de morfología lineal, con formación de en aborto, no obstante, se ha observado vesículas, que aparecen a las pocas la supervivencia de varones enfermos semanas del nacimiento. En algunos casos con cariotipo 47 XXY ó que poseen un esta fase se continúa con la formación de mosaicismos somático para la delección lesiones verrucosas hiperpigmentadas, común en el gen NEMO. Se trata de una con formación de costras y pustulas, displasia esclerémica y mesodérmica que que pueden permanecer durante meses, sigue un patrón de transmisión autosómico Durante la adolescencia y la vida adulta las dominante. Que ligado al cromosoma X, lesiones tienden a la atrofia, apareciendo en concreto en un gen de la región Xq28; placas hiperpigmentadas o zonas de Aunque afecta principalmente a la piel, hay alopecia areata en el cuero cabelludo, que considerar otros trastornos asociados. Pueden darse de manera concomitante incluyendo defectos dentales, episodios alteraciones oftalmológicas (exoftalmos, convulsivos, retraso mental, anomalias estrabismo, miotagmus, queratitis, oculares y neoplasias infantiles.

CARACTERÍSTICAS

Su principal característica son unas lesiones dermaticas hiperpigmentadas (con exceso de melanina) por lo que se nombra también a este síndrome con la expresión Iatrina incontinentia pigmenti.

SÍNTOMAS

Los bebés con Incontinentia pigmentaria nacen con áreas veladas con ampollas, que al sanar, se tornan en protuberancias ásperas.

TRATAMIENTO

No hay un tratamiento específico para el Síndrome de Bloch-Sulberger. El tratamiento está encaminado hacia los síntomas individuales; por ejemplo, las gafas pueden ser necesarias para mejorar la visión. Se pueden prescribir medicamentos para ayudar a controlar las convulsiones o los espasmos musculares.

31

44

Ictiosis Laminar – Enfermedades Metabólicas (Abierto)

8.5 x 14” (43 - 32)



ICTIOSIS LAMINAR

DEFINICIÓN

La piel está formada por capas de microscópicas células llamadas queratinocitos las cuales van cambiando de nombre conforme van madurando, desde las más jóvenes (capa basal o germinativa), hasta las más viejas, incluso mueren y forman la capa córnea, la cual se descama constantemente.

DIAGNÓSTICO

Mientras continúa la maduración de las otras capas. Estas células van madurando naturalmente hasta completar todo un proceso de descamación de la capa córnea el cual en la mayoría de personas es invisible y organizado. En pacientes con ictiosis la descamación está alterada por diversos motivos. Dermatitisas células comienzan a madurar. Las células se despegan siguiendo proceso equivocado y lento, se ha podido establecer que la mutación del gen PNP1A1 de razas carnas como el cobrador dorado, Jack russell terrier y norfolk terrier está relacionada con la aparición de ictiosis

SINTOMAS

Este trastorno puede presentarse en cualquier parte del cuerpo, especialmente en piernas, brazos, manos y tronco. Sus síntomas pueden variar de moderados a graves, entre los cuales destacan: Ectropion (párpados evertidos) y eczema (labios evertidos). Engrosamiento y resequeidad en la piel (severa). Grandes áreas con escamas. Comedon o pizcon leve. Agrilamiento con formación de fisuras. En casos crónicos, aparecen cicatrices e infecciones en la piel debido a que el paciente frota o rasca las escamas continuamente.

43



ENFERMEDADES METABÓLICAS

DEFINICIÓN

También conocidas como ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO [EIM] o metabopatías congénitas).

Son un grupo de trastornos genéticos poco comunes con los cuales el cuerpo no es capaz de transformar los alimentos adecuadamente.

INCIDENCIA

Se incluyen entre las enfermedades raras, dado que su incidencia oscila entre un afectado por cada diez mil (1:10,000) o el doble (1:20,000) para las frecuentes, o bien (1:300,000) para las raras. No obstante, existen más de 700 trastornos raros definidos.

TRATAMIENTO

Debido a que son trastornos genéticos, el tratamiento por ahora no es fácil, sin embargo, la detección precoz es de las medidas más eficaces para controlar las manifestaciones del problema.

Actualmente el tratamiento dietético es el más efectivo, bien administrando el nutriente necesario o eliminando de la dieta lo que no puedan metabolizar.

CONSECUENCIA

Si una persona no puede metabolizar alimentos para convertirlos en subproductos y energía, puede tener las siguientes consecuencias:

CLÍNICA

Pueden originarse compuestos intermedios que acumulados resultan tóxicos.

Que la persona se vea necesitada de algún nutriente esencial que no puede obtener del alimento.

DIAGNÓSTICO

Se realiza basándose en la historia familiar, en los resultados de análisis y el examen físico. Es en éste sentido muy importante el análisis realizado al bebé en su primera semana de vida para la detección precoz de éstas enfermedades.

32

Homocistinuria – Dermatológicas (Abierto)

8.5 x 14” (33 - 42)



HOMOCISTINURIA

● DEFINICIÓN

Es un trastorno hereditario que afecta el metabolismo del aminoácido metionina.



● METABOLISMO

La homocisteína no se incorpora a través de la dieta en los vertebrados, sino que aparece como derivada del metabolismo de la metionina, otro aminoácido, que toma parte de las proteínas. La metionina, procedente de la dieta o de la degradación de las proteínas propias del organismo.

● CAUSAS

● CARACTERÍSTICAS

Es un grupo de enfermedades metabólicas poco frecuentes que se caracterizan por presentar un nivel elevado del aminoácido homocisteína en el plasma sanguíneo y un consecuente aumento de homocisteína en la orina. El trastorno aparece en el nacimiento y a medida que el individuo crece aparece un fenotipo característico y muy parecido al síndrome de Marfan y el síndrome de X frágil. La forma más común de la enfermedad y la de mayor importancia en el adulto, es la deficiencia de enzima cistationina beta sintetasa.

En condiciones fisiológicas esta reacción es irreversible (Homocisteína + Serrina → Cistationina).

La cistationina gamma-lilasa cataliza la formación de cisteína y alfa-oxobutirato a partir de la cistationina (Cistationina → Cisteína + Alfa-Oxobutirato).

● TRATAMIENTO


No existe una cura para la homocistinuria, sin embargo, un poco menos de la mitad de las personas responden a las dosis altas de vitamina B6 (también conocida como piridoxina).

● SÍNTOMAS

Los bebés recién nacidos aparecen sanos y los primeros síntomas, si acaso se presentan, no son obvios. Los síntomas pueden darse como un desarrollo levemente retardado o un retraso del crecimiento. El incremento de los problemas visuales puede llevar al diagnóstico de esta afección.


Aquellas personas que en realidad reaccionan favorablemente necesitan tomar suplementos de vitamina B6 por el resto de sus vidas, mientras que aquellas que no responden requieren una dieta baja en metionina. La mayoría necesitará un tratamiento con trimetoprima (un medicamento también conocido como betametax).

33



DERMATOLÓGICAS

8



42

Síndrome de Noonan / Leopard - Fenilceturia (Abierto)

Tamaño Medio Oficio (41 - 34)



SINDROME NOONAN / LEOPARD

DEFINICIÓN
Es una enfermedad autosómica dominante relacionada con el síndrome de Noonan, aunque menos conocida.

GENERALIDADES

VIDA

La expectativa de vida depende de los problemas cardíacos, especialmente de la cardiomiopatía. Las malformaciones cardíacas también son frecuentes, incluyendo estenosis pulmonar, canal atrio-ventricular patente u otros tipos.

MÉTODOS

Se obtuvieron datos clínicos de 19 pacientes procedentes de 10 hospitales. Se estudiaron los genes PTPN11, RAF1 y BRAF. Mediante la secuenciación bidireccional de los exones más recurrentes.

OBJETIVO

El objetivo del presente estudio es describir las características clínicas y moleculares de una serie amplia de pacientes con síndrome LEOPARD.

CRITERIOS

Los criterios de diagnóstico incluyen múltiples lunares (manchas café con leche oscuras o negras) más otros rasgos identificados o bien múltiples lunares más otros tres rasgos en familiares de primer grado. Para vez los lunares están presentes al nacer.



FENILCETINURIA

DEFINICIÓN
Los bebés con fenilceturia carecen de una enzima denominada fenilalanina hidroxilasa, necesaria para descomponer un aminoácido esencial, llamado fenilalanina.

SINTOMAS

EXAMENES

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Es importante acotar que el fenilceturio detectado al nacer, no presenta ninguna anomalía ni rasgo distintivo, a excepción de una alimentación diferente.

Es una rara afección en la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina. Entre otros síntomas pueden estar retraso de las habilidades mentales y sociales, tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de lo normal, hiperactividad, movimientos espasmódicos de brazos y piernas, discapacidad intelectual, convulsiones y Emipcion cutánea.

TRATAMIENTO

La fenilceturia es una enfermedad hereditaria lo cual significa que se transmite de padre a hijos. Ambos padres deben transmitir el gen defectuoso para que el bebé padezca la enfermedad, lo que se denomina un rasgo autosómico recesivo.

La fenilceturia es una enfermedad que se puede tratar. El tratamiento comprende una dieta extremadamente baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño está creciendo. La dieta se tiene que seguir en forma estricta, lo cual requiere la supervisión exhaustiva por parte del médico o del dietista certificado y la cooperación de los padres y del niño. Aquellos pacientes que contribuyen con la dieta hasta la vida adulta tienen una mejor salud física y mental. Una "dieta para la vida" se ha convertido en la pauta recomendada por la mayoría de los expertos.

CAUSAS

Mucopolisacaridosis VI – Neurofibromatosis / Down (Abierto)

Tamaño Medio Oficio (35 - 40)



MUCOPOLISACARIDOSIS VI

DEFINICIÓN

Son un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias causadas por la ausencia o el mal funcionamiento de ciertas enzimas necesarias para el procesamiento de moléculas llamadas glicosaminoglicanos, que son cadenas largas de carbohidratos de azúcar presentes en cada una de nuestras células.



CAUSAS

Las personas que padecen de mucopolisacaridosis no producen suficientes cantidades de una de las 11 enzimas requeridas para transformar estas cadenas de azúcar y proteínas en moléculas más sencillas, o producen enzimas que no funcionan correctamente. Al pasar el tiempo, estos glicosaminoglicanos se acumulan en las células, la sangre y el tejido conectivo. Esto produce daños celulares permanentes y progresivos que afectan el aspecto y las capacidades físicas, los órganos.

SÍNTOMAS

El crecimiento, la apariencia física. Aquellos que están muy poco afectados. Los niños que están muy poco afectados. Los niños con MPS VI raramente cambiarán de embargo muchos de aquellos con MPS VI restringido. Su altura podría tener una apariencia extraña y se parecen entre ellos. Sus cabezas son estar entre 100cms. y 138cms.

Además del funcionamiento del organismo del individuo y en la mayoría de los casos, el desarrollo mental. La mucopolisacaridosis tipo VI, también conocido como síndrome de Maroteaux-Lamy, es una rara enfermedad congénita del grupo de las mucopolisacaridosis. Esta causada por deficiencia de la enzima Arilsulfatasa – B y produce trastornos óseos múltiples, talla baja y defectos de visión por opacidad de la córnea. El desarrollo intelectual es normal. Se incluye en el grupo de enfermedades conocidas como teosaurismosis (enfermedades por depósito).

DIAGNÓSTICO

Si ya tienes un niño con MPS VI, es posible haberse unipnebo durante el siguiente embarazo para descubrir si el bebé que trae está afectado. Es importante contactar con su médico tan pronto como sospeche que podría estar embarazada si desea que se le haga la prueba.

FRECUENCIA

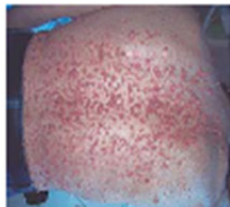
Se han realizado diferentes estudios que han mostrado una frecuencia variable dependiendo de la zona geográfica, oscilando desde 1 caso por cada 236,000 nacidos en Portugal, hasta 1 por 1,296,000 nacidos en Columbia Británica y Canadá.



NEUROFIBROMATOSIS / DOWN

DEFINICIÓN

Son trastornos genéticos del sistema nervioso que afectan principalmente al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales (neurocitos). Estos trastornos ocasionan tumores que crecen en los nervios y producen otras anomalías tales como cambios en la piel y deformidades en los huesos. Esta enfermedad está combinada con el Síndrome de Down



HISTORIA

Esta enfermedad fue descrita por primera vez por un médico alemán llamado Friedrich Daniel von Recklinghausen en el año 1882.

TIPOS

Tipo 1 (NF1): Manchas en la piel de color marrón café, conocidas como manchas café con leche, que circunscriben zonas redondeadas u ovaladas, son planas y se producen por un exceso en la acumulación de melanina (pigmento de la piel)

Tipo 2 (NF2): presenta como rasgo característico más relevante la aparición de tumores benignos sobre el nervio que se encarga de la audición.

DIAGNÓSTICO

NF1: Paradigmático a un paciente afectado con esta enfermedad desde el punto de vista clínico debe cumplir unos criterios diagnósticos y está estipulado que deben cumplir DOG o más de los que se detallan a continuación: Seis o más manchas café con leche mayores de 5 mm de diámetro en personas antes de la pubertad y más de 15 mm si se miden después de la pubertad. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo.

Tipo 2: Tumor bilateral del VIII par craneal (N. Vestibulococlear), Uno de los padres, un hermano o un hijo con NF-2 y un tumor del acústico unilateral. Uno de los padres, un hermano o un hijo con NF 2 y dos de las condiciones siguientes: Glioma, Meningioma, Neurofibroma o Schwannoma, Catarata en edad precoz.

TRATAMIENTO

Actualmente no hay cura, solo tratamientos paliativos. Debido a las múltiples manifestaciones de la enfermedad, se recomienda que los afectados lleven un seguimiento por parte de médicos especialistas, para tratar posibles complicaciones.

Ictiosis Laminar / Down – Mucopolisacaridosis II (Abierto)

8.5 x 14” (39 - 36)



ICTIOSIS LAMINAR / DOWN

DEFINICIÓN

Es una enfermedad cutánea de origen genético, que es relativamente común, y provoca que la piel se vuelva seca y escamosa, como la de un pez. En este caso la ictiosis laminar está combinada con el síndrome de down.

CARACTERÍSTICAS

La ictiosis recesiva ligada al cromosoma X se presenta alrededor de 1 cada 2000 a 5000 varones. Las mujeres son las portadoras de la enfermedad y sólo la sufren varones.

En este caso la descamación comienza en el periodo neonatal (primer mes de vida) y en general es más prominente en las superficies extensoras, aunque también hay afectación importante de las áreas flexoras. Aunque la extensión y el grado de descamación son variables, la ictiosis ligada a X en general puede diferenciarse de la vulgar mediante criterios clínicos. Esta última suele presentar palmas y plantas hiperlineares, queratosis foliolar (piel serrajante a una línea en determinadas localizaciones) y antecedentes familiares de atopia. La ictiosis ligada al X suele producir una afectación más grave, con escamas de mayor tamaño adherentes y de coloración marronosa, y en la mitad de los pacientes adultos pueden existir opacidades corneales (en la capa córnea del ojo) que no afectan a la visión y que también pueden presentar las mujeres portadoras.

Esta enfermedad se produce al existir un defecto congénito de una enzima (esteroid sulfatasa) que es necesaria para eliminar los sulfatos de colesterol. De esta manera, los sulfatos de colesterol están elevados en el suero, la epidermis y las escamas.

Las escamas de la piel van madurando de forma espontánea y, entonces, una vez que la piel ha madurado sufre un proceso de descamación de la capa córnea (la más superficial) que en personas normales es invisible y organizada.



MUCOPOLISACARIDOSIS II

DEFINICIÓN

Es una enfermedad de almacenamiento lisosómico perteneciente al grupo de las mucopolisacaridoses. Esta presente en el nacimiento en 1/72 000 a 1/152 000 de los varones.

SÍNDROME DE HUNTER

GENERALIDADES

Es una leuconismosis, es decir, una enfermedad de almacenamiento lisosómico causada por una enzima ausente o deficiente, llamada iduronato-2-sulfatasa (IDS). El síndrome recibe el nombre del médico Charles A. Hunter (1873-1955), que la describió por primera vez en 1917. Nació en Escocia, Hunter emigró a Canadá y tuvo una consulta médica en Winnipeg, Manitoba.

DIAGNÓSTICO

Los signos y síntomas visibles del síndrome de Hunter en niños son normalmente las primeras placas que llevan al diagnóstico. Este suele producirse entre los 2 y 4 años de edad. Los médicos emplean test de laboratorio para obtener pruebas adicionales de la presencia de una MPS antes de efectuar un diagnóstico definitivo midiendo la actividad de la IDS. Para ello se efectúa un análisis de orina para comprobar la presencia de GAGs.

TRATAMIENTO

1. Tratamiento paliativo. Dadas las circunstancias de la enfermedad y la ausencia de un tratamiento realmente eficaz, es importante recalcar la necesidad de un tratamiento paliativo contra los diversos síntomas. 2. Trasplante medular. Durante mucho tiempo el tratamiento más eficiente era el del trasplante de médula. 3. Etapas. Se trata de una forma purificada de la enzima lisosómica producida por tecnología de ADN recombinante en líneas celulares humanas.

Síndrome de Vómitos Cíclicos / Combinadas (Abierto)

8.5 x 14" (37 - 38)



SINDROME DE VOMITOS CÍCLICOS

DEFINICIÓN

Es una rara condición pediátrica, aún sin una causa bien explicada, que causa intenso sufrimiento en los pacientes afectados y en sus familias.

SINTOMAS

Los pacientes con SVC presentan episodios intensos y recurrentes de náuseas y vómitos, muy similares entre sí. El inicio es brusco y se producen con mayor frecuencia en horas de la noche y la madrugada. En la mayoría de los casos se desencadenan por situaciones de estrés (placentero o no placentero) e infecciones (catarro común, sinusitis), aunque el agotamiento físico y algunos alimentos como el queso y el chocolate pueden precipitar las crisis. La edad en que aparece suele ser la pediátrica, en preescolares y escolares mayormente, en adultos es menos frecuente y se registra durante la tercera y cuarta décadas de la vida.

DIAGNÓSTICO

Es un reto para el médico excluir las enfermedades suduagónicas como ocurren en otros trastornos funcionales, pero para ello no hay que hacer un estudio exhaustivo de las causas orgánicas, y tampoco podemos pensar cómodamente que se trata de un nuevo episodio, sino que siempre debemos descartar los posibles problemas orgánicos intercurrentes en cada crisis.

1. Gastrointestinales.
- Enfermedad ácido-péptica.
- Pancreatitis recurrente.
- Obstrucción intestinal intermitente.
- Pseudoobstrucción crónica intestinal.

TRATAMIENTO

La cura y el tratamiento ideal del SVC se desconocen. No se han realizado ensayos clínicos controlados que evalúen la eficacia de los medicamentos utilizados. El manejo terapéutico está sustentado en la experiencia personal de algunos investigadores y en los casos reportados en la literatura. El tratamiento tiene como objetivo disminuir el número y la gravedad de los episodios, y ayudar a los niños a convivir con su enfermedad. Se debe personalizar para cada paciente y dependerá de la fase en que se encuentre la enfermedad.

INICIO

El comienzo de los síntomas es a menudo en la infancia, habitualmente entre los 3 y los 7 años, aunque se han descrito casos que han comenzado en la vida adulta. La enfermedad puede persistir por meses hasta décadas. Los episodios de vómitos pueden durar entre horas y varios días (hasta 10), presentándose a intervalos frecuentes, aunque la mayoría de ellos duran entre 3 y 7 días.

37

7

COMBINADAS

38

CAPÍTULO X

PRODUCCIÓN, REPRODUCCIÓN Y

DISTRIBUCIÓN

CAPÍTULO X: PRODUCCIÓN, REPRODUCCIÓN Y DISTRIBUCIÓN

Producción, reproducción y distribución

Para que se lleve a cabo el proceso total de material informativo para Asociación Para Todos, no se debe pasar por alto todos los gastos, costos y ganancias, así como diseñadores. Es por esa razón que es de mucha importancia hacer una profunda evaluación y enumerar todos los aspectos económicos que comenzaron a llevarse a cabo desde el momento en que se inició el proyecto.

A continuación se enumerarán los siguientes planes:

10.1 Plan de Costos de Elaboración

Será de gran soporte para establecer el precio creativo y elaboración de cada propuesta. En el proceso de elaboración del folleto informativo de Enfermedades Raras, que será destinado para los padres de familia que asistan en Asociación Para Todos, fue necesario primeramente tener una entrevista con el cliente acerca de que carencias tenían en la Asociación. Además de hacer una profunda recopilación de información acerca de todas las Enfermedades Raras así como resumirlas, hacer correcciones ortográficas, revisar profundamente si la redacción fue la correcta.

El tiempo empleado en este paso fue de: 4 semanas.

En el proceso de diseño (elaboración de bocetos, presentación en el cliente, aprobación del cliente, supervisión del cliente, propuesta preliminar, cambios y propuesta final) y que todos los elementos que lo componen satisfacen perfectamente a los requerimientos del cliente como del grupo objetivo.

Tiempo Empleado: 22 semanas.

Plan de Costos por Elaboración	
Total de Semanas Trabajadas	22 Semanas
Total de Días Trabajadas	66 días trabajados (3 días por semana)
Total de Horas Trabajadas	264 horas trabajadas (4 horas por día)
El costo por hora de un diseñador gráfico es: Q.50.00	
Costo Total por las Horas Elaboradas es: Q.13,200.00	

10.2 Plan de Costos de Producción

En esta parte se va a determinar los costos de horas por el proceso de elaboración de artes finales. Después de haber realizado los diseños y que estén listas las artes finales (digitalizadas), deberán ser adaptados según la imprenta para no tener ningún problema.

Tiempo Empleado: 3 semanas.

Plan de Costos de Producción	
Total de Semanana Trabajadas	3 semanas
Total de Días Trabajados	9 días (3 días por semana)
Total de Horas Trabajadas	27 horas (3 horas cada día)
El costo por hora de un diseñador gráfico es: Q50.00	
Costo total por horas elaboradas: Q.1350.00	

10.3 Plan de Costos de Reproducción

Se hará una determinación por los costos de impresión del material informativo que consta de 19 hojas tamaño oficio a full color tiro y retiro, papel bond utilizando formato de impresión medio oficio. Ya teniendo las artes finales listas para imprimirse se hicieron distintas cotizaciones en 3 lugares diferentes, para saber cuál es el precio por la cantidad de 200 ejemplares.

Plan de Costos de Producción	
Impresión de 200 ejemplares del folleto informativo, contenido en 19 hojas de papel Couche utilizando el formato medio oficio a full color (tiro y retiro).	Q. 24,800.00
Costos total por producción	Q. 24,800.00

10.4 Plan de Costos de Distribución

La distribución no tendrá ningún costo debido a que el folleto informativo será distribuido en Asociación Para Todos donde labora la Dra. Mary de Urías. Conforme ellos presenten reuniones, les brindarán un folleto a las familias que asistan.

10.5 Cuadro de Resumen General de Costos

Aquí se hará detalle a detalle cada uno de los gastos que poseen los planes de elaboración, producción y reproducción del folleto informativo para Asociación Para Todos.

Etapas	Costos
Elaboración	Q.13,200.00
Producción	Q.1,350.00
Reproducción	Q.24,800.00
Distribución	Q.0.00
Total de Costos	Q.39,350.00

CAPÍTULO XI

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

Capítulo XI: Conclusiones Y Recomendaciones

11.1 Conclusiones

- Se hizo una recopilación de información en base a la Asociación como antecedentes para así presentar una propuesta de diseño acorde a sus necesidades.
- Se obtuvo información médica acerca de las Enfermedades Raras en Guatemala, a través de materiales existentes de absoluta confianza porque fueron otorgados por la Dra. Mary de Urías, además se observó distintos documentales en donde fueron expuestas muchas de las enfermedades que se van a presentar en el folleto informativo.
- Fue esencial la ayuda de genetistas para agrupar por ramas de medicinas las Enfermedades Raras que se presentan en los pacientes además para entender porque estas personas adquieren dichas enfermedades.
- La diagramación fue indispensable en este folleto informativo, ya que puede invitar y facilitar a leer el material informativo.
- Se ilustró el folleto informativo con distintas fotografías de bebés, adolescentes o adultos que padecen de Enfermedades Raras, para que el lector pueda ver con más detalle los síntomas o el aspecto que estas personas presentan.

11.2 Recomendaciones

- Hacer una investigación constante para dar a conocer la Asociación, además de ayudarse por los distintos medios alternativos para divulgar la información.
- Toda la información debe ser extraída por alguna fuente confiable, para tener veracidad en lo que se está diciendo y el proyecto sea sólido.

- Toda la información de cualquier proyecto debe ser revisada por algún experto en el tema, que esté debidamente colegiado para que esa persona pueda autorizar el proyecto.
- En el momento que se esté realizando un proyecto similar pero para un distinto público objetivo se eviten usar las imágenes, ya que por información de la Doctora Mary de Urías hay personas que tienden a rechazar las imágenes o los pacientes son objeto del Bullying porque no tienen el suficiente conocimiento del tema de Enfermedades Raras.
- Es importante que este folleto se haga más extenso, se sabe que el presupuesto es limitado pero es indispensable ayudar a todos las familias que solicitan ayuda en la Asociación, ya que es el único lugar donde ellos se sienten comprendidos

CAPÍTULO XII

CONOCIMIENTO GENERAL

Capítulo XII: Conocimiento General

En esta parte del capítulo se desarrolla los conocimientos adquiridos por la autora de este proyecto y que se usaron para su desarrollo ya que fueron captados durante los 4 años de estudios en la Carrera de Comunicación y Diseño.

12.1 Comunicación:

La comunicación es el proceso mediante el cual se puede transmitir información de una entidad a otra, alterando el estado de conocimiento de la entidad receptora. La cantidad emisora se considera única, aunque simultáneamente pueden existir entidades emisores transmitiendo la información o mensaje. Por otra parte puede haber más de una entidad receptora. En el proceso de comunicación unilateral emisora no altera su estado de conocimiento, a diferencia del de las entidades receptoras. Los procesos de la comunicación son interacciones mediadas por signos entre al menos dos agentes que comparten un mismo repertorio de los signos y tienen unas reglas semióticas comunes. En el proceso comunicativo, la información es incluida por el emisor en un paquete y canalizada hacia el receptor a través del medio. Una vez recibido, el receptor decodifica el mensaje y proporciona una respuesta.

El funcionamiento de las sociedades humanas es posible gracias a la comunicación. Esto consiste en el intercambio de mensajes entre individuos. Hoy en día se entiende que el buen funcionamiento de la sociedad depende de mucho más que solo estos intercambios existan estos mensajes tienen que ser óptimos en cierto sentido. Es aquí donde se integra la visión pro – social, en donde se explica que la comunicación no sólo como un medio de intercambio sino como un sistema de apoyo y bienestar para la masa social.

Desde un punto de vista se comprende que el hecho que un determinado mensaje originado en el punto A llegue a otro punto determinado B, distante del anterior en el espacio o en el tiempo. También es el intercambio de ideas y conceptos por medio del lenguaje en el que damos a conocer historias, experiencias mediante el proceso Emisor – receptor basándose en los elementos principales como el código que es un sistema de signos y reglas para combinarlos y el canal que es el proceso de comunicación que emplea ese código para la transmisión de señales. Concluyendo en este proceso fue indispensable que la comunicación fuera clara entre estudiante y cliente para que el proyecto saliera como ellos querían. Además de que el folleto informativo tenía que comunicar el por qué se da las Enfermedades Raras en niños específicos. Ellos tienen que resolver la mayoría de dudas con el folleto informativo además de comunicar los sentimientos de esperanza y de apoyo, ya que es por eso que la Asociación se fundó para apoyar a las personas que se encuentran desorientadas.

12.2 Diseñador Gráfico

Se ha hablado mucho del campo de acción de un diseñador dentro de una vida productiva de la sociedad, no cabe duda que el diseñador gráfico es un factor importante para la creación, desarrollo y expansión de toda una actividad productiva o comercial. Esto radica en que la saturación del mercado se ha transformado en un determinante para la mayoría de áreas comerciales, así la necesidad de sobresalir se ha hecho vital día a día, es esta necesidad el problema en el que el diseño se hace más indispensable.

El conocimiento adquirido a los largo de la formación de todo diseñador lo pone en una situación bipolar hoy en día, ya que por un lado existe una gran necesidad de diseño en todas las áreas productivas imaginables.

Pero a la vez existe un desinterés general en los propietarios de ciertos negocios y una desvalorización en la aplicación en estos. Por consiguiente es importante que todo diseñador tenga sensibilidad y sobre todo seguridad de inducir al cliente a una forma correcta de aplicación en todo lo que se ha aprendido a lo largo de la formación académica. Al hablar de imagen corporativa como diseñador gráfico siempre se piensa en logotipos, colores, corporativos, aplicaciones, etc. Imagen corporativa es un concepto que todo propietario de negocios debe conocer por obligación, sin embargo resulta raro encontrar personas que tienen una idea de lo que esto significa. Pese a todos estos factores un diseñador tiene que tener conciencia social para crear cultura de diseño entre sus clientes, algo que por supuesto no es nada fácil pero atrae grandes beneficios. Hay que saber ser sus guías para que tomen las decisiones que son correctas no solo en sus negocios sino también en la sociedad actual.

12.3 Diseño Gráfico

Se dice que el diseño gráfico es el proceso de programar, proyectar, seleccionar y organizar elementos con el resultado de producir objetos visuales destinados a comunicar mensajes a distintos grupos específicos. El principal objetivo del diseño gráfico es poder comunicar una información determinada mediante composiciones gráficas, que se hacen llegar al público por diversos soportes que en el proyecto que se está finalizando se usó. El propósito esencial del diseño gráfico es transmitir ideas, sentimientos de la forma más clara y directa posible que haga el mensaje lo más entendible posible. El principal componente de todo diseño es el mensaje que se quiere interpretar así como la información que se quiere hacer llegar por el arte visual. En esta información se debe representar por medios gráficos que son muchos aunque los principales son:

- El punto: Se le denomina punto a la señal de dimensiones pequeñas, ordinariamente circular, que, por contraste de color o de relieve, es perceptible en una superficie.
- Línea: La línea puede ser considerada como la traza que deja el punto al moverse, o como la unión de dos o más puntos.
- El contorno: Se habla de contorno cuando el trazo de línea se une en un mismo punto. En la terminología de las artes visuales se dice que la línea articula la complejidad del contorno.
- Plano y textura:
- El plano: permite fragmentar y dividir el espacio, de esta forma podemos delimitar y clasificar las diferentes zonas de nuestra composición.
- La textura: Consiste en la modificación o variación de la superficie de los materiales utilizados, ya sea de una forma visual o táctil.
- Color: El ojo humano puede distinguir entre 10.000 colores. Se pueden además emplear tres dimensiones físicas del color para relacionar experiencias de percepción con propiedades materiales: saturación, brillantez y tono.
- Tipografía: Distintos tipos de letras que son utilizadas.
- Fotografías.
- Varios Gráficos: Logotipos, Iconos entre otros.

Al momento de poner todo en práctica se verá el resultado que estamos esperando, ya que se puso en práctica todas las indicaciones que el análisis anterior del grupo objetivo quería.

CAPÍTULO XIII

REFERENCIAS

Capítulo XIII: Referencias

A

- **Andragogía**

Recuperado de: www.tuobra.unam.mx/publicadas/021123224856.html

- **Anemia De Células Faciliformes**

Recuperado de <http://healthlibrary.wkhs.com/article.aspx?chunkiid=103488>

- **Arte Final**

BIERUT, M., Fundamentos de diseño gráfico, Infinito, 2009. BLOM-DAHL ANDERSEN, CH. A., Principios generales de la comunicación visual, Seminarios y ediciones, 1975.

- **Asociación**

Recuperado de: www.definicionabc.com › Socia

- **Atrofia Olivopontocerebolosa**

Recuperado de <http://www.walgreens.com/marketing/library/cam=0>

C

- **Caracteres**

Recuperado de: www.artesy letras.com.co/graficoprofesional.html

- **Canavan**

Rezvani I and Melvin J J. Defects in metabolism of amino acids. In: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme III JW, Schor NF, Behrman RE, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2011: chap 79.

- **Código**

Introducción a la historia de la comunicación social / Julio Montero Díaz, José Montero Díaz, Julio, 1951- 2002 Carlos RuedaLaffond.

- **Colores CMYK**

BIERUT, M., Fundamentos de diseño gráfico, Infinito, 2009. BLOM-DAHL ANDERSEN, CH. A., Principios generales de la comunicación visual, Seminarios y ediciones, 1975.

- **Columnas**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

- **Comunicación**

Anderson, James A. (1996) Communication theory. Epistemological foundations. New York and London: The Guilford Press.

- **Comunicador**

Anderson, James A. (1996) Communication theory. Epistemological foundations. New York and London: The Guilford Press.

- **Corea De Huntington**

Jankovic J. Movement disorders. In: Daroff RB, Fenichel GM, Jankovic J, Mazziotta JC, eds. Bradley's Neurology in Clinical Practice. 6th ed. Philadelphia, Pa: Elsevier Saunders; 2012: chap 71.

- **Creatividad:**

Recuperado de: www.significados.com/creatividad/

D

- **Deficiencia de HCH**

Recuperado de: agendaquimica.blogspot.com/.../hormona-de-crecimiento-humano.html

- **Diagnóstico**

Recuperado de: definicion.mx/diagnostico/

- **Diagramación**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

Diseñador Gráfico

AMBROSE – HARRIS, Bases del diseño (Colección), Parramón, 2008.

- **Diseño**

AMBROSE – HARRIS, Bases del diseño (Colección), Parramón, 2008.

- **Diseño Editorial**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

- **Diseño Gráfico**

AMBROSE – HARRIS, Bases del diseño (Colección), Parramón, 2008.

- **Diseño Digital**

AMBROSE – HARRIS, Fundamentos del diseño gráfico, Parramón, 2009.

- **Dislalia Funcional**

Recuperado de: www.webconsultas.com/bebes-y-ninos/psicologia.../las-dislalias-906

- **Distrofia Muscular de Charcot – Marie – Tooth**

Recuperado de: mda.org/sites/default/files/publications/Facts_CMT_Spanish_0.pdf

- **Distrofia Muscular de Duchenne**

Recuperado de: www.webconsultas.com/categoria/salud.../distrofia-muscular-de-duchenne

- **Donativo**

Recuperado: es.thefreedictionary.com/donativo

E

- **Enfermedades**

Recuperado: www.dmedicina.com/enfermedades

- **Enfermedades raras**

Recuperado de: www.enfermedades-raras.org/

- **Esclerosis Múltiple**

Recuperado de: www.dmedicina.com/enfermedades/neurologicas/esclerosis-multiple

Polman CH, Reingold SC, Banwell B, et al. Diagnostic criteria for multiple sclerosis: 2010 revisions to the McDonald criteria. *Ann Neurol*. 2011;69:292-302.

- **Enfermedades Metabólicas**

Recuperado de: www.inta.cl/index.php?option=com_content&view=article&id...

F

- **Fenilcetinuria:**

Filiano JJ. Neurometabolic diseases in the newborn. *Clin Perinatol*. Jun 2006; 33(2): 411-79.

- **Fibrosis Quística**

Recuperado de: www.dmedicina.com/enfermedades/respiratorias/fibrosis-quistica

- **Foliación**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

- **Folleto**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

- **Fundadores**

Recuperado de: que-significa.com/significado.php?termino=fundadores

G

- **Genética:**

Recuperado de: geneticsawareness.org/esgen/aprende-acerca...genetica/que-es-la-genetica

- **Genoma Humano**

GRIFFITHS, A. J. F., GELBART, W. M., MILLER, J. H., y LEWONTIN, R. C., 2.000. Genética Moderna. Interamericana/McGraw-Hill.

KLUG, W. S., y CUMMINGS, M. R., 1998. Conceptos de Genética, 5ª Ed. Prentice Hall Iberia.

- **Guías De Corte**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

H

- **Homocistinuria:**

Recuperado de: www.med.nyu.edu/content?ChunkIID=103641

I

- **Ictiosis Laminar**

Recuperado de: [bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.13.\(3\)_12/p12.html](http://bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.13.(3)_12/p12.html)

- **Ictiosis Laminar Down**

Recuperado de: www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=es&Expert=461

Recuperado de: www.linguee.mx/ingles-espanol/traduccion/lamellar+ichthyosis.html

Barrio JA, del. Evaluación del desarrollo psicolingüístico en los niños con síndrome de Down en edad escolar En: Flórez J, Troncoso MV (dirs.). Síndrome de Down y Educación. Masson, Fundación Síndrome de Down de Cantabria 1991; pp.153-181.

- **Imágenes**

BALDWIN, J. ROBERTS, L., Comunicación visual. De la teoría a la práctica, Parramón, 2007.

- **Impresión Full Color**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

- **Impresión Litográfica**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

- **Investigación**

Recuperado de: definicion.de/investigacion/

M

- **Mastenia Gravis**

Recuperado de: www.webconsultas.com/categoria/salud-al-dia/miastenia-gravis

- **Medicina**

FARRERAS-ROZMAN. Medicina Interna. Ediciones Elsevier. Barcelona, 2008.

- **Medios de Comunicación Impresos**

Recuperado de: www.icarito.cl/.../71-4329-9-los-medios-de-comunicacion-impresos.sht.

- **Meniere**

Recuperado de: www.medtronic.es/su-salud/enfermedad-meniére

N

- **No Lucrativo**

Recuperado de: <https://espanol.answers.yahoo.com/question/index?qid...>

- **Neurofibromatosis**

Recuperado de: www.neurofibromatosis.es/index.php?option=com_content.

Barrio JA, del. Evaluación del desarrollo psicolingüístico en los niños con síndrome de Down en edad escolar En: Flórez J, Troncoso MV (dirs.). Síndrome de Down y Educación. Masson, Fundación Síndrome de Down de Cantabria 1991; pp.153-181.

P

- **Pedagogía**

Delors, Jacques (1996) La educación encierra un tesoro. UNESCO-Anaya, Madrid

- **Proporción**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

- **Patrocinadores**

Recuperado de: [es.wikipedia.org/wiki/Patrocinio_\(publicidad\)](http://es.wikipedia.org/wiki/Patrocinio_(publicidad))

- **Plagiocefalia**

Recuperado de: www.plagiocefalia.com/

- **Psicología Clínica**

Dalai Lama (2007). El arte de la sabiduría. Barcelona: Grijalbo (Orig. 2005) Nueva York: Guilford Press.

- **Psicología del Color**

ALBERS, Josef. La Interacción del color. Madrid: Alianza Editorial, 1989

- **Psicología de la Comunicación**

Recuperado de: www.fccom.urjc.es/.../Psicologia/comunicacion_20112...

- **Psicología de la Imagen**

www.fccom.urjc.es/.../Psicologia%20de%20la%20comunicacion_20112...

- **Psicología Infantil**

www.fccom.urjc.es/.../Psicologia%20de%20la%20comunicacion_20112...

- **Pubertad Precoz**

Recuperado de: www.aeped.es/sites/default/files/documentos/16_pubertad_precoz.pdf

Q

- **Quiste Aracnoideo**

Recuperado de: www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/neuroc/quistes_aracnoideos.pdf

R

- **Retícula**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

S

- **Semiología**

“SEMILOGIA”. Autores: Schaposnik F. Atlante, 6º Edición. 2002.

- **Síndrome**

Bender M, Valletutti PJ, Bender M. Lectura y escritura. Barcelona, Martínez Roca 1984.

- **Síndrome de Angelman**

Recuperado de: www.angelman-asa.org/

- **Síndrome de Apert**

Recuperado de: www.ansapert.org/

- **Síndrome de Apert / Crouzon**

Recuperado de: www.ansapert.org/index.php/sindrome-de-crouzon

- **Síndrome de Bloch Sulberger**

Recuperado de: medicina.ufm.edu/index.php/Síndrome_de_Bloch-Sulzberger

- **Síndrome de Chilaiditi**

Recuperado de: saludpublica.bvsp.org.bo/textocompleto/rnims046912411.pdf

- **Síndrome de Dravet**

Recuperado de: www.dravetfoundation.eu/

- **Síndrome de Ehlers – Danlos**

Recuperado de: www.med.nyu.edu/content?ChunkIID=629456

- **Síndrome de Freeman Sheldon**

Recuperado de: www.bvs.sld.cu/revistas/ped/vol73_4_01/ped06401.pdf

- **Síndrome de Marfan**

Doyle J, Dietz III H. Marfan syndrome. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2011 :chap 693.

- **Síndrome de Morsier**

Recuperado de: www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325...

- **Síndrome de Noonan / Leopard**

www.revespcardiol.org/es/sindrome-leopard-una-variante.../90198741/

- **Síndrome de Ollier**

Recuperado de: www.tuotromedico.com/temas/enfermedad-ollier.htm

- **Síndrome de Parry Romberg**

Recuperado de: scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034.

- **Síndrome de Pierre Robin**

Recuperado de: www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=es&Expert=718

- **Síndrome de Prader Willi**

Whitman, B. y Greenswag, L. (1995): Psychological and behavioral management en Greenswag, L.R., Alexander, R.C. Managemerzt of Prader-Willi Syndrome (2nd Ed.). eds., New York: Springer-Verlag, pp 125-141

- **Síndrome de la Silla Turca Vacía**

Recuperado de: www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000349.htm

- **Síndrome de Smith Magenis**

Recuperado de: www.aeped.es/sites/default/files/.../sindrome_de_smith-magenis.pdf

- **Síndrome de Tetralogía de Fallot**

Recuperado de: kidshealth.org › Parents › Para padres

- **Síndrome de Treacher Collins**

Recuperado de: medicina.ufm.edu/index.php/Síndrome_de_Treacher_Collins

- **Síndrome de Tourette**

Recuperado de: www.tsa-usa.org/aTSA_Espanol/preguntas_frecuentes.html

- **Síndrome de Turner**

Recuperado de: www.webconsultas.com/categoria/salud-al-dia/sindrome-de-turner

- **Síndrome de Werner**

Recuperado de: bioinformatica.uab.es/biocomputacio/.../síndrome%20de%20werner.htm

- **Síndrome de Sturge Weber – Klippel**

Recuperado de: www.sturge-weber.org/.../article/.../266-klippel-trenaunay-in-espanol.html

- **Síndrome de Vómitos Cíclicos**

Recuperado de: www.cvsa.org.uk/downloads/Spanishbrochure.pdf

- **Síndrome de Williams**

Recuperado de: www.sindromewilliams.org/index.php/es/quees

- **Sociología**

ADORNO, Theodor W. y HORKHEIMER, Max, La sociedad. Lecciones de Sociología,

Ed. Proteo

T

- **Tecnología**

Recuperado de: tecnomagazine.net/

- **Teoría del Color**

AMBROSE – HARRIS, Bases del diseño (Colección), Parramón, 2008.

- **Tipografía**

BHASKARAN, L., ¿Qué es el diseño editorial?, Index Book, 2006.

CAPÍTULO XIV

ANEXOS


Capítulo XIV: Anexos

14.1 Encuesta

- Cliente

1

Universidad Galileo
Facultad de Ciencias de la Comunicación
Licenciatura en Comunicación y Diseño



Validación de proyecto de graduación

Diseño de folletos informativos impresos para dar a conocer a padres y madres de familia el Síndrome Desconocido o Enfermedad Rara que asisten por primera vez a la Asociación Para Todos. Guatemala, 2015

Llene según sus datos las siguientes casillas

*Obligatorio

Género *

Masculino

Femenino

Su Nombre * Daniela Jarrovia

Segmento al que pertenece *

Grupo objetivo

Cliente actual

Experto

Profesión

ANTECEDENTES:

Asociación Para Todos inició sus labores desde 1999, en el área de salud dental con los niños que no tienen los suficientes recursos para pagar un dentista, esto con el objetivo de hacer una importante contribución con los guatemaltecos para que se pueda disminuir la incidencia de caries. En el año 2007 se estableció como una Asociación sin fines de lucro nombrándose como Asociación Para Todos (ATP). El objetivo principal es contribuir al desarrollo integral de las familias atendidas, brindando educación y atención en salud para que la población obtenga una mejor calidad de vida.

APT

INSTRUCCIONES

Con base a la información anterior, observe el diseño propuesto para para el sitio web y según su criterio responda las siguientes preguntas:

VALIDACION

Parte objetiva

1. ¿Considera que es necesario adquirir información médica acerca de Enfermedades Raras en Guatemala, a través de materiales existentes, como libros o páginas web que puedan proporcionar información válida y garantizada médicamente para el desarrollo de la propuesta de diseño?

- SI
 No

2. ¿Considera que es de suma importancia hacer una investigación profunda acerca de los problemas genéticos que existen en las enfermedades raras, para incluirlo en el material informativo?

- SI
 No

3. ¿Considera usted que un folleto informativo podría resolver todas las dudas que los padres de familia tengan acerca del tema de las Enfermedades Raras?

- SI
 No

Parte semioligica

4. ¿Según su criterio, el folleto informativo le resulta atractivo?

- Mucho
 Poco
 Nada

5. ¿Según su criterio, la diagramación de este folleto es?

- Ordenada
 Poco Ordenada
 Nada Ordenada

6. ¿Según su criterio, los colores que se utilizaron en el material informativo son los más adecuados?

- Mucho

- Poco
 Nada

7. ¿En su opinión, el material fotográfico que se utiliza en la propuesta del folleto informativo contribuye a dar credibilidad y confianza en el mensaje?

- Mucho
 Poco
 Nada

8. ¿Según su criterio, la tipografía utilizada en el folleto informativo es?

- Muy legible
 Poco legible
 Nada legible

Parte operativa

9. ¿Considera que el contenido de información en la propuesta es el adecuado según los temas?

- SI
 No

10. ¿Considera que los temas son fáciles de ubicar?

- SI
 No

11. ¿considera que el tamaño carta en el que se realizó el folleto es?

- Muy adecuado
 Poco adecuado
 Nada adecuado

12. ¿Considera que el diseño de la propuesta es agradable a la vista del lector?

- SI
 No

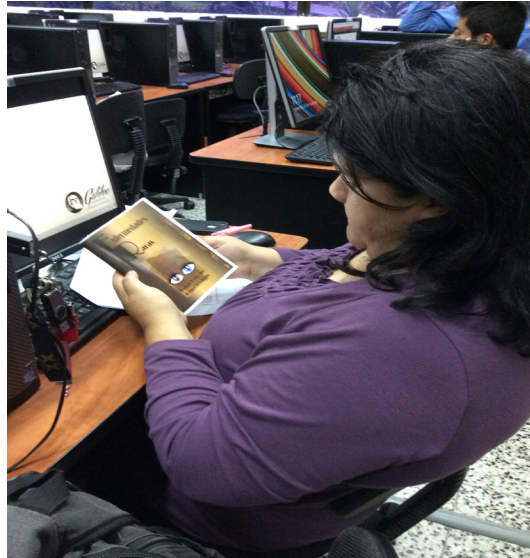
OBSERVACIONES:

Gracias por llevarnos la muestra de este folleto informativo en su presentación. Muchas gracias por sus respuestas.

Muchas gracias por sus respuestas.

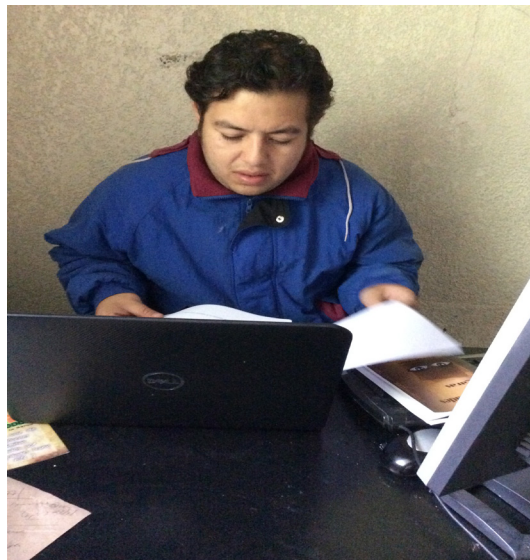
14.2 Validación

- Validación Expertos



Edna Socorro Rheiner Estrada

Periodista



José De Agüileo Molina Morales

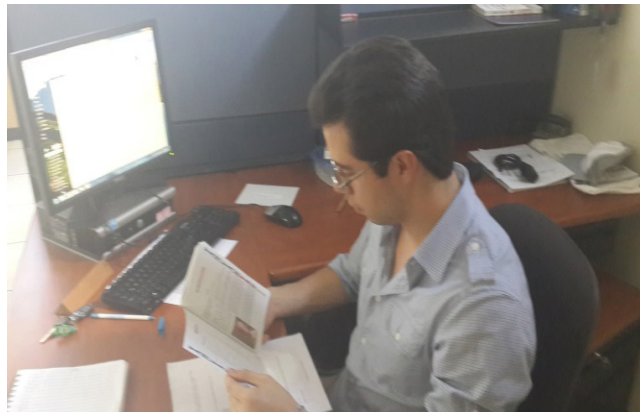
Coordinador de Recaudación



Fernando Orellana

Docente

- **Validación Grupo Objetivo**



Josué Molina Moralez

Coordinador de Proyectos y Recaudación

- **Validación Cliente**



Dra. Mary Urías

Odontóloga

Cotizaciones



Guatemala 00 de XXX del 2013

Guatemala 14-11-2014

Estimado(a) Señor(a):

Atte.

Esperando que sus labores sean tan productivas como lo deseado.
Me dirijo a usted para hacerle de su conocimiento
la cotización que nos fue requerida

Descripcion	Cantidad	Valor	Sub-Total
<i>19 impresion eusto</i>	<i>19</i>	<i>12.00</i>	<i>Q.228.00</i>
<i>duplex carta</i>			
		<i>Q</i>	<i>228.00</i>
		TOTAL	.00

Favor emitir cheque a nombre de:

DISEÑOS Y EXPRESIONES DIGITALES S.A.

Silvia Alvarez
Atentamente

Docucentro zona 1
4ta avenida y 9 calle esquina Z.1.

Email:gvillatoro@docucentro.net
2232-7791 2220-4108

