



Guía de recursos en **Enfermedades raras**

Una investigación realizada por el equipo de IntraMed

IntraMed (www.intramed.net) fue creado en 1997 acompañando el ingreso de los profesionales de la salud a las tecnologías del nuevo milenio. Es un portal para profesionales de la salud que permite tomar contacto con el universo del pensamiento médico y obtener información científica del más alto nivel, brindando un espacio único de encuentro y participación entre colegas.

A partir de 2005, IntraMed se ha transformado, además, en una herramienta de investigación epidemiológica al servicio de la comunidad médica (e-health), dentro de la cual se enmarca esta guía.

1era edición, abril de 2009.

Quedan rigurosamente prohibidas, sin la autorización escrita del titular del Copyright, bajo las sanciones establecidas en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidos la reprografía y el tratamiento informático, y la distribución de ejemplares de ella, mediante alquiler o préstamo público.

© IntraMed.net | Todos los derechos reservados | infomedica@intramed.net

Gracias a todos cuantos colaboraron para que esta guía sea posible y a quienes harán uso de ella para que su propósito fundamental se haga realidad.

Guía de recursos en Enfermedades raras

Prólogo I

Quienes hacemos IntraMed siempre imaginamos que parte de la información que pasa por nuestras manos puede resultar útil para los demás. Pero cuando una tarea nos pone en contacto directo con cientos de personas que participan activamente y nos hacen sentir desde lo más profundo del alma que lo que hacemos responde a una necesidad imperiosa, entonces el significado más profundo ilumina nuestro trabajo cotidiano.

Las publicaciones sobre el tema “Enfermedades raras” en nuestro portal han estado desde el inicio sacudidas por el estremecimiento que el contacto humano impone a la biología, a la investigación científica o a la mera difusión. Por eso, entre otras cosas, esta guía es el resultado de un trabajo colectivo. Apenas un fragmento visible de lo que muchas personas ofrecieron con generosidad, pasión y solidaridad. Esta guía es de ellos. IntraMed sólo ha sido el espacio de confluencia de informaciones dispersas que ahora organizamos.

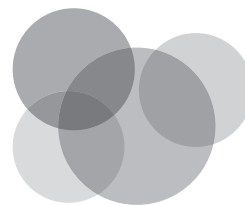
Este trabajo es un primer intento por paliar en alguna medida el interminable peregrinaje de tantas familias en la búsqueda de la persona indicada o del centro capacitado para la asistencia de patologías infrecuentes. En éstas, mucho más que en otras áreas de la medicina, los propios enfermos y sus familias son quienes tienen un rol determinante sobre los resultados obtenidos. Esa transferencia del poder hacia quienes padecen una enfermedad ha sido producto de una necesidad y la única vía a través de la cual se han obtenido algunas respuestas aún insuficientes.

IntraMed ofrece un recurso concreto. Una serie de datos recopilados, verificados y organizados que se proponen facilitar el contacto entre quienes tienen una necesidad y quienes tienen una respuesta. Una herramienta inmadura, incompleta y viva que se irá enriqueciendo en el futuro con los aportes que esta primera edición logre estimular.

Nuestro propósito es que el médico de atención primaria encuentre un recurso donde localizar a expertos en cada área de las enfermedades poco frecuentes. La guía aporta una muy breve definición médica del cuadro, su codificación internacional y los datos de asociaciones de familiares y centros especializados públicos y privados que hemos logrado reunir.

Nuestro deseo es que en el futuro se editen nuevas guías que superen la que ahora presentamos. Ojalá hayamos logrado instalar en la mente de quienes asistimos a pacientes que las patologías de escasa prevalencia también existen. Que aportan un suplemento muy dramático a quienes las padecen. Que nosotros al pensar en ellas y consultar a quienes están entrenados en su manejo podemos contribuir con tantas personas que lo reclaman. Aliviar el dolor es el primer objetivo del conocimiento. El resto es sana curiosidad o absurda pedantería. Entre todos somos capaces de transformar el impiadoso destino que hoy enfrentan miles de personas y de estar a la altura del coraje con que tantas madres y padres -que ahora hemos conocido bien- demuestran en silencio cada día de sus vidas.

IntraMed, 2009



Prólogo II

Hablar de “Enfermedades Raras” es hablar de la vida de millones de personas, incluso de amigos, familiares, operadores sanitarios, que conviven y se encuentran profundamente involucrados con las condiciones de la persona querida que padece la enfermedad en su cuerpo.

El de las “Enfermedades Raras” es un universo muy difícil de expresar en su totalidad, y siempre quedará algo esperando ser puesto en palabras, esperando ser explicado, conocido, comunicado.

Vivir con una enfermedad poco frecuente supone, en la mayoría de los casos, vivir en la incertidumbre del “no saber”. No saber el diagnóstico, no saber dónde recurrir, no saber cómo hacer para acceder a lo poco o mucho que hay disponible, no saber cómo evolucionará, no saber cómo ayudar al afectado, no saber si hay tratamiento; no saber. En ninguna otra situación en el ámbito de la salud hay tanta incertidumbre, tanta soledad, tanta desorientación y vulnerabilidad como en aquellas donde el acceso a la información es difícil. Por eso, así como hace siete años un grupo de afectados y familiares creábamos GEISER, la primera organización no gubernamental sin fines de lucro, con el objeto de salir de esa situación dedicándonos a la calidad de vida de todas y cada una de las personas que viven con una enfermedad rara en Latino América, así también damos la bienvenida a esta primera guía. Esta guía constituye el primer paso en el intento de organizar la información disponible. Como todo trabajo pionero, supone una evolución hacia una mejor información, una mejor accesibilidad. Esta guía es la primera que se edita en esta temática como tal en Latinoamérica, por lo que es una herramienta muy importante.

Y, en este sentido quiero agradecer muy especialmente a IntraMed, no solo por tener la iniciativa y concretar el trabajo y la publicación, sino además, por integrar a cada una de las organizaciones específicas de pacientes y a sus saberes en este proceso. Este modelo de articulación con las organizaciones civiles es de vital importancia en la concreción de soluciones en lo que respecta al tema de “baja frecuencia” y supone un cambio cultural en el ámbito de la salud.

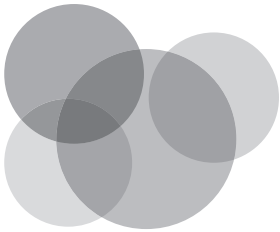
Es nuestro deseo que este excelente inicio sea el mejor de los augurios en la construcción de herramientas de información para quienes viven el impacto de una “Enfermedad Rara”.

Dra. Virginia A. LLera

Fundadora y presidente GEISER
Comisión Internacional ICORD

Geiser nace en Argentina. Fue creada en el año 2002 por un grupo de personas con experiencia personal y profesional acerca de la vivencia y el significado de estar atravesando una enfermedad rara en el contexto latinoamericano.

Como organización para pacientes con enfermedades raras, Geiser actualmente trabaja como facilitadora y co-constructora de una legislación que recepte la identidad social común de los afectados en Latinoamérica, comenzando por Argentina, país donde se inicia.



Índice alfabético de enfermedades raras

A

- Acondroplasia **Pág.10**
 Adrenoleucodistrofia **Pág.11**
 Agammaglobulinemia primaria **Pág.12**
 Anemia de Cooley **Pág.15**
 Angioedema Hereditario **Pág.16**
 Aniridia **Pág.17**
 Ataxia de Friedrich **Pág.18**
 Ataxia de Marie **Pág.20**
 Ataxia Telangiectasia **Pág.21**
 Autismo **Pág.22**

C

- Cistitis Intersticial **Pág.24**
 Corea de Huntington **Pág.25**

D

- Déficit de Biotinidasa **Pág.27**
 Distrofias Musculares **Pág.28**

E

- Enfermedad de Fabry **Pág.31**
 Enfermedad Granulomatosa Crónica **Pág.35**
 Enfermedad de Hansen **Pág.38**
 Enfermedad de la orina
 con olor a Jarabe de Arce **Pág.38**
 Enfermedad de Raynaud **Pág.39**
 Epidermólisis Bullosa **Pág.42**
 Esclerodermia **Pág.43**
 Esclerosis Múltiple **Pág.45**

F

- Fenilcetonuria **Pág.49**
 Fibrodisplasia Osificante Progresiva **Pág.50**
 Fibrosis Quística **Pág.52**

G

- Galactosemia **Pág.54**

H

- Hemofilia **Pág.56**
 Histiocitosis **Pág.57**

M

- Miastenia Gravis **Pág.59**
 Mielomeningocele **Pág.61**

N

- Neurofibromatosis tipo 1 **Pág.63**
 Neurofibromatosis tipo 2 **Pág.65**

O

- Osteogénesis Imperfecta **Pág.68**

P

- Pinta **Pág.70**
 Porfirias **Pág.70**

S

- Síndrome de Angelman **Pág.74**
 Síndrome de Apert **Pág.77**
 Síndrome de Asperger **Pág.78**
 Síndrome Cri du Chat o 5p **Pág.80**
 Síndrome de Ehlers Danlos **Pág.81**
 Síndrome de Hiper IgM **Pág.83**
 Síndrome de Marfan **Pág.86**
 Síndrome de Moebius **Pág.87**
 Síndrome de Noonan **Pág.89**
 Síndrome de Prader Willi **Pág.90**
 Síndrome de Rett **Pág.91**
 Síndrome de Tourette **Pág.93**
 Síndrome de Turner **Pág.94**
 Síndrome Urémico Hemolítico **Pág.96**
 Síndrome Velocardiofacial/
 DiGeorge/Delección 22q11 **Pág.98**
 Síndrome de Williams **Pág.100**
 Síndrome de Wiskott Aldrich **Pág.101**
 Síndrome de Wolf Hirschhorn o 4p **Pág.104**

Índice temático en la Pág. 106



Acondroplasia

Los pacientes con acondroplasia tienen deteriorada la capacidad de formar hueso a partir del cartílago. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.

Código CIE-9-MC: 756.4

Vínculos a catálogo McKusick: 100800

También conocida como:

Enanismo Acondroplásico

Descripción de la enfermedad

Fuente NCBI

La acondroplasia es una enfermedad genética rara del grupo de las displasias, que se caracteriza por: macrocefalia, frente prominente y puente nasal plano o deprimido, enanismo rizomélico (acortamiento proximal, más cerca de un centro tronco o línea media de brazos y de piernas), abdomen y nalgas inusualmente prominentes, y manos cortas con dedos que adoptan una posición "en tridente" en la extensión.

La acondroplasia ocurre como resultado de un cambio espontáneo y nuevo en el material genético en cerca del 90 % de los casos.

Esta enfermedad se debe a una mutación en el gen del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos tipo 3, que se localiza en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3).

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Civil Zoe (Personería N° 1702799)

Zoe es una entidad sin fines de lucro y se ocupa de los aspectos relacionados con la acondroplasia y otras displasias resultantes de baja talla.

Tel.: Fernanda: 15-6945-6839 Gabriela: 15-5933-9850

Sitio Web: www.zoeacondroplasia.blogspot.com

E-mail: zoe_ac@yahoo.com.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (54 - 11) 4308 - 4300

Servicio de Crecimiento y Desarrollo

Dra. Virginia Fano – email: vfano@garrahan.gov.ar

Dr. Horacio Lejarraga, Dr. Pablo Cafiero, Dra. Mariana del Pino, Dra. Silvia Caino

Servicio de Ortopedia

Dr. Horacio Miscione, Dr. Claudio Primomo

Provincia de Córdoba

Hospital de Niños de Córdoba

Bajada Pucará y Ferroviarios - (CP: 5000), Córdoba - Argentina

Tel.: (0351)-4586400

División Genética Médica

Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com

Dra. Ruth Schumiachkin

Dra. Cecilia Montes

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba

Av. Naciones Unidas 346 - (CP: 5014), Córdoba - Argentina

Tel.: 0351-4688226

Sección Genética Médica

Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com

Dra. Ruth Schumiachkin

Dra. Cecilia Montes

Adrenoleucodistrofia

Es una enfermedad metabólica hereditaria rara. Se caracteriza por la acumulación, tanto en los tejidos como en los líquidos corporales, de ácidos grasos saturados de cadena muy larga como consecuencia de una alteración en la función de los peroxisomas.

Código CIE-9-MC: 341.1

Vínculos a catálogo McKusick: 300100

También conocida como:

Flatau Schilder,

Enfermedad de Addison Schilder,

Enfermedad de Encefalitis Periaxial Difusa

Descripción de la Enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernandez. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

El defecto bioquímico clave parece ser la alteración de la función de una enzima del peroxisoma, llamada liganceroil-CoA ligasa, debido a un defecto genético que es el responsable de un trastorno en la formación de una proteína de la membrana del peroxisoma.

Esta enfermedad se caracteriza por la presencia de una degeneración progresiva de la corteza suprarrenal, lo que da lugar a una insuficiencia suprarrenal o Enfermedad de Addison, asociada a la desmielinización de la sustancia blanca del sistema nervioso, con pérdida de la cubierta de mielina de un tipo de fibras nerviosas del cerebro.

Existen diferentes tipos de adrenoleucodistrofia, en función de la edad de comienzo:

- Adrenoleucodistrofia Neonatal: forma heredada como un rasgo genético autosómico recesivo, que comienza típicamente durante los primeros meses de la vida o período neonatal. Los lactantes comienzan con deterioro neurológico y presentan o desarrollan signos de disfunción de la corteza suprarrenal. Casi todos los pacientes sufren retraso mental y fallecen antes de los 5 años de edad.

- Adrenoleucodistrofia Infantil, que se hereda como un rasgo genético ligado al cromosoma X, también conocida como Enfermedad de Schilder, comienza en la infancia o en la adolescencia y en ésta el cuadro degenerativo neurológico evoluciona hasta una demencia grave, con deterioro de la visión, la audición, el habla y la marcha, falleciendo precozmente.

- La Adrenoleucodistrofia del Adulto o Adrenomielopatía, también ligada al cromosoma X, es una forma más leve que la anterior, que comienza al final de la adolescencia o al principio de la edad adulta. En esta forma clínica los signos de insuficiencia suprarrenal pueden preceder en muchos años a la aparición de los síntomas neurológicos.

La Adrenoleucodistrofia Infantil es la forma de presentación más frecuente. Afecta a todas las razas y su prevalencia es de 1 de cada 20.000-50.000 habitantes.

Frecuentemente, en una misma familia se manifiestan diferentes formas de la enfermedad. El término Adrenoleucodistrofia Presintomática se aplica a los niños varones de hasta 10 años de edad, que presentan el defecto bioquímico, pero en los que no hay alteraciones neurológicas ni endocrinas. Si estos niños son mayores de 10 años, se dice que padecen una Adrenoleucodistrofia Asintomática.

El tratamiento médico de la insuficiencia suprarrenal se hace con corticoides, mientras que los espasmos musculares se tratan con medicación anticonvulsivante. Es de fundamental importancia el tratamiento dietético, con restricción de las grasas saturadas. En ese sentido y durante varios años, se ha utilizado el tratamiento con suplementos de aceites enriquecidos con determinados ácidos grasos; el más utilizado es el llamado aceite de Lorenzo compuesto por una mezcla de trioleato de glicerol y trierucato de glicerol, en una proporción de 5:1.

Este aceite parece actuar reduciendo la rapidez de la síntesis endógena de los ácidos grasos saturados de cadena muy larga, aunque su uso ha demostrado que no modifica la rapidez de la progresión neurológica en las formas infantiles o del adulto, pero si resulta de utilidad en las formas asintomáticas o presintomáticas, es decir antes de la aparición de signos neurológicos.

El trasplante de médula ósea es el tratamiento más eficaz para la Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, pero su aplicación ha de ser considerada con gran precaución.

La indicación fundamental es la de los niños con afectación cerebral significativa pero leve, es decir cuando exista un trastorno en la resonancia magnética cerebral, típico de la enfermedad y el niño presente un déficit del procesamiento visual, auditivo, o de la memoria y el aprendizaje, de carácter leve. En estas circunstancias el trasplante de médula ósea ha conseguido estabilizar el curso de la enfermedad y en algunos casos la regresión de la lesión.

El tratamiento de los trastornos de conducta y neurológicos requieren una participación tanto de los médicos, como de psicólogos, educadores y de todos los miembros de la familia.

Se hereda como un rasgo genético ligado al cromosoma X, habiéndose localizado el gen responsable de la

enfermedad en el brazo largo del cromosoma X (Xq-28).

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 - 4300

Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo
Dra. Luisa Bay – email: lbay@garrahan.gov.ar
Jefa de la Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo del Hospital Garrahan
Tel.: (011) 49431702
Dr. Hernán Eiroa – email: heiroa@garrahan.gov.ar

Fundación de Endocrinología Infantil

Gral. Lucio N. Mansilla 2771 (1425) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4964-2008
Fax: (011) 4961-7704
Horario: Lunes a viernes de 8 a 16
Sitio Web: <http://www.fei.org.ar>
email: fei@fei.org.ar

Fundación para el Estudio de las Enfermedades Neurometabólicas

Uriarte 2383, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel./Fax: (011) 4774-3058
Sitio Web: www.fesen.org
Email: info@fesen.org

Directora Médica: Dra. Marina Szlago
email: marina.szlago@fesen.org
Directora Científica: Dra. Andrea B. Schenone - email: andrea.schenone@fesen.org

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas – CEMECO
Ferroviarios 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (011) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-CEMECO (011) 4575974
Fax: (011) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert



Agammaglobulinemia Primaria

Es un grupo de inmunodeficiencias hereditarias caracterizadas por la carencia de anticuerpos.

Código CIE-9-MC: 279.06

Vínculos a catálogo McKusick: 300310 601495

También conocida como:

Déficit de Immunoglobulinas
Déficit de Anticuerpos
Déficit de Gammaglobulinas

Descripción de la enfermedad:

Fuente IIER Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo, España.

La agammaglobulinemia primaria es un grupo de inmunodeficiencias hereditarias caracterizadas por la carencia de anticuerpos.

Los anticuerpos se componen de ciertas proteínas esenciales para el sistema inmune. Las producen los linfocitos B que circulan en la sangre.

La agammaglobulinemia también se caracteriza por la función anormal de los linfocitos B. Esta es buscar e identificar bacterias, virus y otras sustancias extrañas que amenacen al organismo, mientras que la función de los linfocitos T, también conocidos como "células asesinas", es ayudar a los linfocitos B para responder a la infección. Sin embargo, en algunas formas de agammaglobulinemia primaria, ninguno de los dos tipos de linfocitos funciona normalmente.

Hay tres formas clínicas de agammaglobulinemia primaria: agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, agammaglobulinemia ligada al cromosoma X con déficit de la hormona del crecimiento y agammaglobulinemia autosómica recesiva. Todas estas enfermedades se caracterizan por presentar un sistema inmune debilitado que se debe reforzar con la administración de gammaglobulinas para luchar contra las infecciones.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria (A.A.P.I.D.P)

Es una entidad sin fines de lucro, que está formada por un grupo de padres de niños con inmunodeficiencias primarias y por adultos que padecen la misma enfermedad. Sus principales objetivos son apoyar a pacientes y familiares para lograr una mejor calidad de vida, y elaborar redes de solidaridad y comunicación entre

pacientes y familiares.
 Sitio web: <http://www.aapidp.com.ar/>
 E-mail: info@aapidp.com.ar
 Presidente Sra. Roberta Eleonora Adriana Anido de
 Pena

Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 / 4982-5555

Servicio de Inmunología (Adultos)
 Dra. Ana María Di Lonardo
 Tel.: (011) 4982-1716
 Fax: (011) 4982-0625

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (54-11) 4962-9247/9248/9212
 Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
 Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Inmunología
 Dra. Liliana Berozdnik
 Dra. Andrea Gómez Raccio y Dra. Daniela Di Giovanni
 Tel.: (011) 4962-9247 / 4962-9280

Hospital de Niños Pedro de Elizalde (ex Casa Cuna)
 Avda. Montes de Oca 40 - (C1270AAN) - C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: : (011) 4363-2100 al 2200

Servicio de Inmunología
 Dr. Carlos Riganti
 Dr. Claudio Cantisano
 Tel.: (011) 4307-5844 (int. 221) / 4307-5842 (int. 14)
 Fax: (011) 49623762

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
 Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As.,
 Argentina
 Tel.: (011) 4308 - 4300

Servicio de Inmunología
 Dra. Marta Zelazko
 Dr. Matías Oleastro
 Dr. Sergio Rosenzweig
 Tel.: (011) 4308-4300 (int. 1296 / 1636)
 Fax: (011) 4308-5325

Hospital General de Agudos Juan A. Fernández
 Cerviño 3356 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Sitio web: <http://www.hospitalfernandez.org.ar/>

Servicio de Clínica Médica (adultos)
 Dra. Graciela Remondino

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand
 Av. Díaz Vélez 5044- C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655
 Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Centro de Atención Telefónica 24 hs.: (011) 4959-0200
 Turnos Médicos: 4959-0300
 Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>

Servicio de Pediatría (Sector 17)
 Dra. Diana Liberatore
 Tel.: (011) 4959-0200 (int. 8731)

Hospital Británico de Buenos Aires

Perdriel 74, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4309-6400

Servicio de Alergia e Inmunología - Pediatría
 Dr. César Martín Bozzola

Servicio de Alergia e Inmunología – Adultos
 Dr. Alejandro Malbrán
 Tel.: (011) 4309-6400

Instituto Argentino de Alergia e Inmunología

Lezica 3960, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4983-1228/4417/6102
 Fax: (011) 4982-5923

Dr. José E. Fabiani
 Tel.: (011) 4983-1228 / 6102

Provincia de Buenos Aires

Hospital de Niños Sor María Ludovica

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As.,
 Argentina
 Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Servicio de Inmunología
 Dr. Néstor Pérez
 Tel.: (0221) 453-5901 / 6
 Fax: (0221) 453-5924

Hospital Rossi

Calle 37 entre 116 y 117, La Plata, Bs. As., Argentina
 Tel.: (0221) 482-8821 / 8824 y 424-7599 / 7603 / 8285

Servicio de Clínica Médica
 Dra. Spizzirri

Provincia de Santa Fe**Hospital de Niños Vilela**

Virasoro 1855. Rosario, Santa Fe, Argentina

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Miguel Galicchio

Hospital Centenario

Gral. Justo José de Urquiza 3101. Rosario, Santa Fe, Argentina

Tel.: 4724643

Conmutador: 4724649/ 4804521

Servicio de Inmunología
Dra. Renee Claeys
General Baigorria

Hospital Escuela "Eva Perón"

San Martín 1645. (2152). Granadero Baigorria, Santa Fe, Argentina.

Tel./Fax: (0341) 471-3815.

Servicio de Alergia e Inmunología
Dra. Patricia Pendino

Provincia de Mendoza**Hospital de Niños Humberto J. Notti**

Bandera de los Andes 2603. Guaymallén, Mendoza, Argentina

Servicio de Inmunología
Dra. Ángela Gallardo
Dra. Mónica Kiper

Hospital Español

Calle San Martín 965 . Godoy Cruz, Mendoza, Argentina

Tel.: (0261) 4490388 / 4490300

Servicio de Pediatría
Dra. Daniela Sacerdote

Hospital Central

Salta y Alem, Ciudad de Mendoza, Mendoza, Argentina

Tel.: (0261) 420-0600

Servicio de Inmunología
Dr. Roberto Vallés

Provincia de Córdoba**Hospital Municipal Infantil**

Lavalleja 3050 (CP 5000) Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Tel.: Conmutador (0351)- 4335452/58

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Emilio Garip

Hospital Nacional de Clínicas

Santa Rosa 1564. Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Te 433-7014 al 18

Servicio de Alergia e Inmunología (Adultos)
Dr. Juan Carlos Copioli

Hospital Provincial de Niños de la Santísima Trinidad

Bajada Pucará esquina Ferrovianos. Barrio Crisol. Córdoba, Argentina

Entrada principal por Ferrovianos y de Emergencias por Bajada Pucará.

Se encuentra a 300 m. de la terminal de ómnibus de Córdoba. Está junto al Hospital Rawson y Hospital San Roque (conforman el Polo Hospitalario).

Tel.: (0351) 4586400

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Alejandro Lozano

Clínica Universitaria Reina Fabiola (Universidad Católica de Córdoba)

Oncativo 1248, Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Tel.: (0351) 4142121

Sitio web: <http://www.reinafabiola.com.ar/>

Email: info@fabiola.uccor.edu.ar

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Julio Orellana
Tel./Fax: (0351) 414-2140

Provincia de San Juan**Hospital Federico Cantoni**

Ing. M. Zalazar 735 . Pocito Aberastain, San Juan, Argentina

Servicio de Pediatría
Dra. Alejandra Lampugnani

Anemia de Cooley

Las talasemias son trastornos hereditarios, caracterizados por una producción anormal de hemoglobina.

También conocida como:

Anemia mediterránea
Talasemia

Descripción de la enfermedad:

Fuente National Library of Medicine-United States

Las talasemias son trastornos hereditarios caracterizados por una producción anormal de hemoglobina lo que ocasiona una destrucción excesiva de los glóbulos rojos. La hemoglobina contiene dos cadenas, la globina alfa y beta. Las anomalías genéticas que causan un desequilibrio en la producción de cualquiera de las cadenas pueden ser hereditarias.

Las talasemias beta son causadas por una mutación en la cadena de la globina beta. Para adquirir la forma mayor de esta enfermedad los genes mutados se deben heredar de ambos padres. Si se hereda un solo gen mutado, la persona será portadora de la enfermedad pero no experimentará los síntomas, lo cual corresponde a la forma menor de la enfermedad.

En la forma mayor los niños no presentan anomalías al nacer, pero desarrollan anemia durante el primer año de vida. Algunos problemas que se pueden presentar son: retardo de crecimiento, deformidades de los huesos, y hepato y esplenomegalia. Las transfusiones de sangre podrían modificar algunos de los signos de la enfermedad, pero la sobrecarga de hierro por las transfusiones puede causar daño a los sistemas cardíaco, hepático y endocrino.

La forma leve de la talasemia beta produce microcitos y no causa síntomas. Los factores de riesgo incluyen antecedentes familiares de talasemia y un antecedente étnico que haya mostrado susceptibilidad a la enfermedad.

Las talasemias beta se presentan en personas de origen mediterráneo y en menor grado en individuos chinos, asiáticos y negros.

Las talasemias alfa se presentan más comúnmente en habitantes del sudeste de Asia y China y son causadas por la eliminación de uno o más genes de la cadena de globina alfa. La forma más severa de estas talasemias puede causar la muerte del feto.

Síntomas

Fatiga;
Dificultad respiratoria;
Ictericia;
Deformidades en los huesos de la cara.

Las personas con talasemia severa reciben transfusiones de sangre regulares y suplementos de folato. Los pacientes que han recibido muchas transfusiones requieren de un tratamiento para remover el hierro de su cuerpo (terapia de quelación). Asimismo, se está investigando el trasplante de médula ósea como tratamiento, el cual tiene su mayor efectividad en niños.

En la talasemia grave, la muerte por insuficiencia cardíaca puede ocurrir entre los 20 y los 30 años de edad. Los programas de hipertransfusión (transfusiones frecuentes) con terapia de quelación mejoran los resultados y un trasplante exitoso de médula ósea es curativo. Las formas menos severas de talasemia usualmente no acortan el período de vida.

La falta de tratamiento de la talasemia mayor lleva a insuficiencia cardíaca y hepática así como también a susceptibilidad a las infecciones.

La sobrecarga de hierro como efecto secundario del tratamiento puede causar daño a los sistemas cardíaco, hepático y endocrino. Esta complicación se maneja con inyecciones diarias de un agente quelante del hierro, que se une a éste y hace que sea eliminado del cuerpo en la orina.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fundación Argentina de Talasemia "FUNDATAL"

La Fundación Argentina de Talasemia "FUNDATAL", ha creado este espacio para los pacientes y sus familiares, para los profesionales de la salud, para los donantes de sangre voluntarios y para todas las personas interesadas en saber más sobre Talasemia (Anemia del Mediterráneo).

Tel.: (011) 4544-0829 (Martes, Miércoles y Jueves de 15 a 19)

Sitio Web: <http://www.fundatal.org.ar>

E-mail: info@fundatal.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Si bien hoy en día se diagnostican y tratan talasemias en varios hospitales, el centro de referencia para asesoramiento y derivación de pacientes es FUNDATAL. Los médicos interesados deben comunicarse, vía e-

mail para realizar su consulta y el Consejo Médico de FUNDATAL les dará toda la información que soliciten. Si derivan a sus pacientes, éstos también recibirán asesoramiento y orientación según su caso particular.

Consejo Médico de FUNDATAL

Dra. Beatriz Iparraguirre,
Dr. Gustavo Chiappe,
Dra. Mariana Bonduel,
Dra. Ana del Pozo,
Dra. Silvia Eandi Eberle,
Dra. Beatriz Erramouspe,
Dra. Aurora Feliú Torres,
Dra. Sandra Pennesi,
Dra. Gabriela Sciucatti,
Dra. Nora Watman.

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio Crecimiento y Desarrollo:
(Investigación en curso)

Tel.: (011) 4308-5323 / Fax: (011) 4308-5325

Crecimiento en niños con Talasemia Mayor: Dra. Virginia Fano, Dra. Virginia Orazi y colaboradores.

En conjunto con el Servicio de Hemato-Oncología y Endocrinología se están siguiendo desde hace tres años a 40 niños con esta enfermedad.

una proteína llamada C1 inhibidor.

Las personas que sufren de AEH tienen episodios recurrentes de edema que afectan fundamentalmente las extremidades, cara, laringe y la pared intestinal provocando, este último dolores intensos, cólicos, náuseas, vómitos y diarrea que pueden mimetizar un abdomen quirúrgico.

El edema de laringe es de singular gravedad y puede poner en riesgo la vida del paciente en caso de no ser tratado correctamente. Los episodios ocurren sin ninguna causa aparente. De todas maneras, la ansiedad, el estrés o pequeños traumatismos, tales como los procedimientos dentales, pueden desencadenar un ataque. La frecuencia y la gravedad de los episodios es impredecible.

La incidencia de esta enfermedad todavía no ha sido determinada con certeza, pero generalmente se citan valores que van desde 1 en 10.000 hasta 1 en 50.000. El AEH se transmite en forma autosómica dominante un niño tiene una probabilidad del 50 % de heredar la enfermedad si uno de sus padres la tiene. Sin embargo, la ausencia de historia familiar no descarta la posibilidad de AEH, ya que casi el 20 % de los casos se deben a una mutación espontánea del gen.

La diversidad de síntomas hace que el AEH pueda ser difícil de reconocer. El curso de la enfermedad es diverso e impredecible aun para un mismo paciente durante el transcurso de su vida. Los síntomas de la enfermedad pueden confundirse con otras formas de angioedema, pero su origen y tratamiento son absolutamente diferentes. La importancia de un diagnóstico correcto nunca puede ser minimizada y es fundamental para evitar consecuencias potencialmente fatales tales como obstrucción de las vías respiratorias o cirugías abdominales innecesarias. Los pacientes que sufren de HAE deben ser controlados regularmente por un profesional que este familiarizado con la enfermedad.

Angioedema Hereditario

Las personas que sufren de AEH tienen episodios recurrentes de edema que afectan fundamentalmente las extremidades, cara, laringe y la pared intestinal.

Descripción de la enfermedad:

Fuente Frank MM, Gelfand JA, Atkinson JP. Hereditary angioedema: the clinical syndrome and its management. *Ann Intern Med.* 1976 May;84(5):580-93

Cicardi M et al. How do we treat patients with Hereditary Angioedema? *Transfusion and Apheresis Science* (29) 2003

Pappalardo E et al. Frequent de novo mutations and exon deletions in the C1inhibitor gene of patients with angioedema. *J Allergy Clin Immunol.* 2000 Dec;106(6):1147-54.

El Angioedema Hereditario (AEH) es una rara pero seria enfermedad genética causada por la deficiencia de

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Argentina de Angioedema Hereditario

AEH Argentina es miembro de HAE International, la asociación mundial de pacientes que nuclea a las asociaciones de pacientes con Angioedema Hereditario / Deficiencia de C1 Inhibidor en el mundo. AEH Argentina es una asociación civil sin fines de lucro de pacientes con Angioedema Hereditario en Argentina
Sitio Web: www.angioedemahereditario.com
E-mail: info@angioedemahereditario.com
Presidente AEH Argentina: Alejandra Menéndez

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300

Servicio de Inmunología
Dra. Marta Zelazko
Dr. Matías Oleastro

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand

Av. Díaz Vélez 5044 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655
Conmutador: (011) 4982-1050 / 4981-2670
Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 / 4982-5555

Unidad Inmunología
Dr. Diego Fernández Romero
Dra. Carmen Lessa

Instituto Argentino de Alergia e Inmunología - IAAI

Lezica 3960. C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4983-1228/4117/6102
Dr. José E. Fabiani

Hospital Británico de Buenos Aires

Perdriel 74. - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4309-6400

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Alejandro Malbrán

Unidad de Alergia, Asma e Inmunología Clínica
Av. Roque Sáenz Peña 1160 1B - C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4382-8302
Dr. Alejandro Malbrán

Provincia de Buenos Aires:**Clínica Colón de la ciudad de Mar del Plata**

Av. Colón n° 3651 3º piso - Cons. 306. Mar del Plata,
Bs. As., Argentina
Tel.: (0223) 4992594
Dr. Claudio Fantini

Dr. Balleu - Consultorio

Salta 237. Mar del Plata, Bs. As., Argentina
Tel.: (0223) 4944324 / 4941266

Provincia de Santa Fe:**Sanatorio Parque**

Boulevard Oroño 860 (2000) Rosario, Santa Fe,
Argentina

Tel.: (0341) 4200222
Dr. Lobesio. - Jefe de Internación

Sanatorio de Niños

Alvear 863 (2000) Rosario, Santa Fe, Argentina
Dr. José Dayer - Jefe de Internación

Provincia de Entre Ríos:**Dr. Rojido - Consultorio**

Tel.: (0343) 4312097

Contacto Referente en el Exterior**Prof. Marco Cicardi**

Università degli Studi di Milano
Dipartimento di Scienze Cliniche "Luigi Sacco"
Ospedale Luigi Sacco
Via G.B. Grassi 74
20157 Milano, Italia
Tel.: +390250319829
Marco.Cicardi@unimi.it

**Para más información / otros referentes en el exterior,
contáctese con:**

Alejandra Menéndez

Presidente AEH Argentina
Email: alemem@yahoo.com
Tel.: 15-5730-0446

Aniridia

La aniridia es una enfermedad rara que consiste en la falta congénita del iris del ojo.

Código CIE-9-MC: 743.45
Vínculos a catálogo McKusick: 106200

También conocida como:

Irideremia

Descripción de la Enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La aniridia es una enfermedad congénita rara de la visión y de la estructura ocular, caracterizada por la agenesia total o parcial del iris, en uno o ambos ojos.

La prevalencia se estima en 1/80.000-100.000 personas.

La aniridia se caracteriza por la ausencia parcial o completa del diafragma ocular, lo que da al ojo un aspecto de una gran pupila negra.

Se han identificado, hasta la fecha, cuatro formas clínicas de aniridia, caracterizadas por los diferentes síntomas que asocian:

- 1.- Aniridia.
- 2.- Aniridia asociada a otras manifestaciones oculares.
- 3.- Aniridia asociada a manifestaciones extraoculares, como el retraso mental y la ataxia cerebelosa en el caso del síndrome de Gillespie.
- 4.- Síndrome WAGR (tumor de Wilms, Aniridia, Gona-doblastoma y Retraso mental).

El rasgo clínico característico es la presencia de fotofobia.

Las alteraciones oftalmológicas asociadas son muy variables e incluyen: visión borrosa no dolorosa, visión nocturna pobre, ambliopía que se mantiene entre un 10-20%, nistagmus, cataratas, luxación del cristalino, glaucoma, degeneración corneal, hipoplasia macular y del nervio óptico y estrabismo.

No existe un tratamiento específico de la enfermedad; se realiza tratamiento sintomático y de las manifestaciones asociadas.

El tatuaje del iris mejora tanto la fotofobia como la apariencia externa del ojo.

En general, se hereda como un rasgo genético autosómico dominante, aunque hay descritos casos de herencia autosómica recesiva y, ocasionalmente, puede aparecer como una mutación *de novo*.

En la mayoría de los afectados, se identifica una anomalía cromosómica en el brazo corto del cromosoma 11 (11p).

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Anirídicos Argentina

Este sitio fué creado por padres, con la ayuda de profesionales y de la Asociación de Anirídicos de España, con el fin de explicar meramente lo que es la aniridia y ayudar a personas con este problema.

Sitio Web: www.aniridia.com.ar

E-mail: contacto@aniridia.com.ar

Contacto: Sra. Rosana y Sr. Guillermo Silicani

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 - 4300

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH), C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Centro de Atención Telefónica 24 hs.: (011) 4959-0200
Turnos Médicos: (011) 4959-0300
Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>
Servicio de Neurooftalmología

Hospital Oftalmológico Santa Lucía

Av. San Juan 2021 (CP1232) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4941-5555
Turnos telefónicos: (011) 4308-3252 de 9 a 12 hs.
Tel.: Centro de Gestión de PAMI: (011) 4941-7077
Quirófano de Neurocirugía: (011) 4941-8723 / 4941-6607
Sitio web: <http://www.hospitalsantalucia.com.ar/>

Ataxia de Friedreich

La ataxia de Friedreich es una enfermedad rara, neuromuscular degenerativa y genética que ocasiona daño progresivo al sistema nervioso.

Código CIE-9-MC: 334.0

Vínculos a catálogo McKusick: 229300 601992

También conocida como:

Enfermedad de Friedreich
Ataxia Espinocerebelosa
Ataxia Espinal Hereditaria Familiar
Ataxia Hereditaria Tipo Friedreich
Tabes de Friedreich
Ataxia Familiar

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La ataxia de Friedreich es una enfermedad rara, neuromuscular degenerativa y genética que ocasiona daño progresivo al sistema nervioso. Se caracteriza por una destrucción de ciertas células nerviosas de la médula espinal, del cerebelo y de los nervios que controlan los

movimientos musculares en los brazos y en las piernas.

Aunque no pueden darse cifras muy precisas, la ataxia de Friedreich es una enfermedad poco frecuente, pero se trata de la ataxia hereditaria más frecuente en los países con población caucásica.

La enfermedad normalmente aparece entre los 5 y los 15 años, pero se han registrado edades de inicio de la enfermedad desde los 18 meses a los 30 años. Afectando por igual a hombres y mujeres.

El primer síntoma en aparecer es generalmente la ataxia, que se manifiesta como dificultad, inestabilidad y falta de coordinación al caminar. La falta de coordinación en un principio solo afecta la marcha, pero más tarde puede afectar también los brazos, manos y tronco.

Los sujetos pueden presentar otros síntomas tales como: deformidades en los pies, escoliosis, debilidad y atrofia de los músculos, pérdida de reflejos en rodillas, muñecas y tobillos, pérdida de sensibilidad en las extremidades, nistagmus y disartria.

La ataxia a menudo va acompañada de afecciones cardíacas: cardiomiopatía hipertrófica, miocarditis, taquicardia pudiendo llegar al fallo cardíaco. Asimismo, desarrollan con frecuencia diabetes y en algunas ocasiones hipotiroidismo.

Algunas personas refieren pérdidas auditivas o visuales e incontinencia urinaria. El diagnóstico debe incluir una minuciosa exploración por parte del especialista. Entre las pruebas que se pueden realizar, destacamos: electromiograma, que mide la actividad eléctrica de las células musculares y sirve para descartar otros trastornos; estudio de conducción nerviosa, que mide la velocidad a la que los nervios transmiten los impulsos; electrocardiograma y ecocardiograma para el estudio de la patología cardíaca; resonancia magnética nuclear y escáner proporcionan imágenes del cerebro y de la médula espinal; punción espinal para evaluar en el líquido cerebroespinal; analítica de sangre y orina para evaluar los niveles de glucosa; pruebas oftalmológicas y auditivas; evaluación por un endocrinólogo en caso de ser necesario; consejo y evaluación por parte de un especialista en genética.

Al tratarse de una enfermedad degenerativa, a medida que pasa el tiempo, progresa el deterioro físico. La mayoría de los pacientes con ataxia de Friedreich necesita, en algún momento de la evolución de su enfermedad, ayuda para caminar. Esta progresión es variable de un individuo a otro.

No existe un tratamiento curativo específico; el objetivo del tratamiento es mantener el mejor estado físico posible durante el máximo tiempo. La rehabilitación es necesaria para una mejor movilización de brazos, piernas y columna vertebral.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Civil de Ataxias de Argentina (ATAR)

ATAR [Personería jurídica: I.G.J. res. 63/2005] es una asociación sin fines de lucro destinada a una obra de interés general que tiene por objeto la promoción, protección y defensa de la salud, la atención médica y los derechos que asisten a toda persona con diagnóstico de ataxia y enfermedades asociadas, ya sea en el ámbito público y/o privado y/o cualquier otro ámbito de interrelación múltiple en salud; promoviendo, además, la lucha contra toda forma de discriminación.

Dirección: Tres Arroyos 1161 - Dpto. 4 (CP:1416).
C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Sitio Web: www.atar.org.ar/
email: ataxias@atar.org.ar
Presidente Sr. Nicolás Ramella – email: nicolas.ramella@atar.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351, 9º Piso, Neurociencias
(C1120AAR) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5950 9021/9027.
Sitio web: <http://www.programaparkinson.com.ar>

Dr. Federico Micheli - email: fmicheli@fibertel.com.ar
Jefe del Programa de Parkinson y Movimientos Anormales del Hospital

Dra. Claudia Perandonnes
email: claudia.perandonnes@gmail.com
Médica, Especialista en Genética Médica
Unidad de Medicina Genómica en Enfermedades Neurodegenerativas, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán y Programa de Parkinson y Movimientos Anormales, Hospital de Clínicas, Universidad de Buenos Aires.

FLENI

Montañeses 2325, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5777-3200, internos 2302 y 2314

Dr. Ralph T. Pikielny - Email: rpikielny@fleni.org.ar
Consultorio Tel.: (011) 4815-9740.

Provincia de Córdoba:

Sanatorio Allende

Fundación Allende - CONICET
Hipólito Yrigoyen 384 – (CP 5000) , Ciudad de Córdoba,
Córdoba, Argentina
Tel.: (0351) 4269200 (int. 319 o 837)
Fax: (0351) 5689247

E-mail: alrosa@sanatorioallende.com
arosa@fundacionallende.org.ar
 Sitio Web:
<http://www.sanatorioallende.com/serv-genetica.htm>

Dr. Alberto L. Rosa
 Jefe Servicio Genética Médica
 Investigador Clínico CONICET
 Director Laboratorio de Biología Celular y Molecular

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas – CEMECO
 Ferroviarios 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina
 Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
 Fax: (0351) 4586 439
 Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes
 Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
 Dr. Norberto Guelbert

Ataxia de Marie

Es una forma hereditaria de ataxia asociada a atrofia muscular.

Código CIE-9-MC: 334.2

También conocida como:

Cerebeloso, Síndrome
 Pierre Marie, Enfermedad de
 Ataxia Cerebelosa Hereditaria
 Nonne, Síndrome de
 Ataxia Espinocereberal tipo 1 [SCA-1]

Descripción de la enfermedad:

Fuente Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España

La ataxia de Marie es una enfermedad hereditaria que deteriora la coordinación muscular y comienza generalmente durante la edad adulta joven o edad media. Esta forma hereditaria de ataxia se caracteriza por una marcha inestable. Existe una degeneración de los nervios y atrofia muscular en piernas, cabeza, brazos y cuello.

Otros síntomas son una marcha espástica atáxica, mala coordinación de los movimientos, tremor estático, reflejos tendinosos exagerados, alteración de la sensibilidad profunda y dolor.

El paciente se mantiene sentado con los ojos abiertos o cerrados, presenta un severo nistagmo al intentar cualquier movimiento, oscilando su cabeza frecuentemente.

La visión es defectuosa, con ausencia de reflejos pupilares parecidos a los mostrados en la pupila de Argyll Robertson. En situaciones avanzadas, hay deterioro mental y pérdida del control de los esfínteres. Esta condición se conoce también como síndrome de Menzel, síndrome de Nonne-Marie o síndrome de Sanger Brown.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Civil de Ataxias de Argentina (ATAR)

ATAR [Personería jurídica: I.G.J. res. 63/2005] es una asociación sin fines de lucro destinada a una obra de interés general que tiene por objeto la promoción, protección y defensa de la salud, la atención médica y los derechos que asisten a toda persona con diagnóstico de ataxia y enfermedades asociadas, ya sea en el ámbito público y/o privado y/o cualquier otro ámbito de interrelación múltiple en salud; promoviendo, además, la lucha contra toda forma de discriminación

Dirección: Tres Arroyos 1161 - Dpto. 4 (CP:1416).
 C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Sitio Web: www.atar.org.ar
 email: ataxias@atar.org.ar
 Presidente Sr. Nicolás Ramella
 email: nicolas.ramella@atar.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351, 9º Piso, Neurociencias
 (C1120AAR) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 5950 9021 / 9027.

Sitio web: www.programaparkinson.com.ar

Dr. Federico Micheli - email: fmicheli@fibertel.com.ar
 Jefe del Programa de Parkinson y Movimientos Anormales del Hospital

Dra. Claudia Perandonnes
 email: claudia.perandonnes@gmail.com
 Médica, Especialista en Genética Médica
 Unidad de Medicina Genómica en Enfermedades Neurodegenerativas, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán y Programa de Parkinson y Movimientos Anormales, Hospital de Clínicas, Universidad de Buenos Aires.

FLENI

Montañeses 2325, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5777-3200, internos 2302 y 2314

Dr. Ralph T. Pikielny - Email: rpikielny@fleni.org.ar
Consultorio. Tel.: 4815-9740.

Provincia de Córdoba:**Sanatorio Allende**

Fundación Allende - CONICET
Hipólito Yrigoyen 384 (CP: 5000) , Ciudad de Córdoba,
Córdoba, Argentina
Tel.: (0351) 4269200 (int. 319 o 837)
Fax: (0351) 5689247
E-mail: alrosa@sanatorioallende.com
arosa@fundacionallende.org.ar
Sitio Web:
<http://www.sanatorioallende.com/serv-genetica.htm>

Dr. Alberto L. Rosa
Jefe Servicio Genética Médica
Investigador Clínico CONICET
Director Laboratorio de Biología Celular y Molecular

dermatitis similar a la seborreica; acantosis nigricans, impétigo recurrente severo y verrugas vulgares múltiples

Se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo. El gen responsable de la enfermedad, ATM, se localiza en el brazo largo del cromosoma 11 (11q22.3).

Asociaciones de pacientes y de familiares:**Asociación Civil de Ataxias de Argentina (ATAR)**

ATAR [Personería jurídica: I.G.J. res. 63/2005] es una asociación sin fines de lucro destinada a una obra de interés general que tiene por objeto la promoción, protección y defensa de la salud, la atención médica y los derechos que asisten a toda persona con diagnóstico de ataxia y enfermedades asociadas, ya sea en el ámbito público y/o privado y/o cualquier otro ámbito de interrelación múltiple en salud; promoviendo, además, la lucha contra toda forma de discriminación

Dirección: Tres Arroyos 1161 - Dpto. 4 (CP:1416).
C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Sitio Web: www.atar.org.ar
email: ataxias@atar.org.ar
Presidente Sr. Nicolás Ramella
email: nicolas.ramella@atar.org.ar

Centros de referencia y especialistas:**Ciudad Autónoma de Buenos Aires:****Hospital de Clínicas "José de San Martín"**

Av. Córdoba 2351, 9º Piso, Neurociencias
(C1120AAR) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5950 9021 / 9027.
Sitio web: www.programaparkinson.com.ar

Dr. Federico Micheli - email: fmicheli@fibertel.com.ar
Jefe del Programa de Parkinson y Movimientos Anormales del Hospital

Dra. Claudia Perandonnes
email: claudia.perandonnes@gmail.com
Médica, Especialista en Genética Médica
Unidad de Medicina Genómica en Enfermedades Neurodegenerativas, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán y Programa de Parkinson y Movimientos Anormales, Hospital de Clínicas, Universidad de Buenos Aires.

FLENI

Montañeses 2325, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5777-3200, internos 2302 y 2314

Dr. Ralph T. Pikielny - Email: rpikielny@fleni.org.ar
Consultorio. Tel.: 4815-9740.

Ataxia Telangiectasia

La ataxia telangiectasia es una forma progresiva hereditaria de ataxia cerebelosa que comienza generalmente durante la infancia.

Código CIE-9-MC: 334.8
Vínculos a catálogo McKusick: 208900

Descripción de la enfermedad:

Fuente Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La ataxia telangiectasia es una forma progresiva y hereditaria de ataxia cerebelosa que comienza generalmente durante la infancia. Implica la pérdida progresiva de coordinación de las extremidades, la cabeza y los ojos, y una disminución de la respuesta inmunitaria contra las infecciones.

Los individuos con esta forma de ataxia son más susceptibles a las sinusitis y las infecciones respiratorias y pueden también desarrollar algunos tumores. Presenta múltiples manifestaciones dermatológicas como telangiectasias en los ojos y la piel, hirsutismo en brazos y piernas; alopecia areata; queratosis pilaris;

Provincia de Córdoba:

Sanatorio Allende

Fundación Allende - CONICET
Hipólito Yrigoyen 384 (CP: 5000) , Ciudad de Córdoba,
Córdoba, Argentina
Tel.: (0351) 4269200 (int. 319 o 837)
Fax: (0351) 5689247
E-mail: alrosa@sanatorioallende.com
arosa@fundacionallende.org.ar
Sitio Web:
<http://www.sanatorioallende.com/serv-genetica.htm>

Dr. Alberto L. Rosa
Jefe Servicio Genética Médica
Investigador Clínico CONICET
Director Laboratorio de Biología Celular y Molecular

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
– CEMECO
Ferroviarios 1250 (CP 5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-
CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Autismo

El autismo se caracteriza por una escasa interacción social, problemas en la comunicación verbal y no verbal, actividades e intereses gravemente limitados, inusuales y repetitivos

Descripción de la enfermedad:

Fuente National Institute of Neurological Disorders and Stroke

El autismo (a veces llamado "autismo clásico") es la enfermedad más común dentro del grupo de los trastornos del desarrollo, conocidos como trastornos del espectro autista. El autismo se caracteriza por una escasa interacción social, problemas en la comunicación verbal y no verbal, actividades e intereses gravemente limitados, inusuales y repetitivos. Los expertos esti-

man que de 3 a 6 de cada 1000 niños padecerán de autismo. Los varones tienen cuatro veces más probabilidades de padecerlo que las mujeres.

Existen tres comportamientos distintivos que caracterizan el autismo. Los niños autistas tienen dificultades para interactuar socialmente, padecen de problemas de comunicación verbal y no verbal y muestran comportamientos reiterativos o intereses limitados u obsesivos. Estos comportamientos pueden variar en cuanto a su impacto, es decir, desde un trastorno leve hasta uno que puede llegar a ser discapacitante. El rasgo distintivo del autismo es una escasa interacción social.

Frecuentemente, son los padres los primeros en advertir síntomas de autismo en sus hijos. Desde etapas tan precoces como la de lactancia, un bebé con autismo puede no responder a la presencia de otras personas o concentrarse solamente en un objeto, excluyendo a otros, por largos períodos de tiempo. Un niño autista puede, al parecer, tener un desarrollo normal y luego replegarse y volverse indiferente al contacto social.

Los menores con autismo pueden ser incapaces de responder a su nombre y, a menudo, evitan sostener la mirada de otra gente. Asimismo, tienen dificultades para interpretar lo que otros están pensando o sintiendo, ya que no logran comprender los códigos sociales, tales como un tono de voz o expresiones faciales, y no observan los rostros de otra gente para obtener pistas sobre cuál debiera ser el comportamiento adecuado.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación y unión de padres de niños y adolescentes con trastornos generalizados de desarrollo (A.U.P.A.)

Grupo de padres y madres, familiares, amigos y profesionales de personas afectadas por Trastornos Generalizados del Desarrollo que persiguen promover el bienestar y la calidad de vida de los mismos y sus familias.

Dirección: Av. Chacabuco 1550 (CP1638)
Vte. López, Bs. As., Argentina
Tel./Fax: (011) 4718-3775/76 / 4706-0720
Sitio web: www.aupa.org.ar
E-mail info@aupa.org.ar

Asociación Argentina de Padres de Autistas (A.Pa.de A.)

Nuclea familias para orientarlas, asesorarlas e informarlas, junto a un equipo de profesionales, especialistas e investigadores. Desarrollando las fortalezas de las personas con autismo, conjuntamente con sus padres y el equipo técnico, a través de los servicios que brinda.

Dirección: Lavalle 2762 3º 26, Ciudad de Buenos Aires.

Tel.: (011) 4961-8320 / 4962-9523 / 4328-0291 ·
 Sitio web: <http://www.apadeacentral.com.ar/>
 E-mail: info@apadeacentral.com.ar

Administración: 4512-3904
 Dirección: 4512-3902/3903
 Guardia pediátrica: 4512-3900/86
 Guardia permanente.
 Servicio de Neuropediatría

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand
 Av. Díaz Vélez 5044- C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4982-5555 / 4982-5655
 Conmutador: (011) 4982-1050 / 4981-2670
 Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 / 4982-5555

Servicio de Neurología Pediátrica

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez
 Gallo 1330 (1425) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
 Email: info@guti.gov.ar
<http://www.guti.gov.ar/>
 Servicio de Psiquiatría

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
 Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4308-4300

Servicio de Clínicas Interdisciplinarias
 Dra. María Magdalena Contreras
 email: mcontreras@garrahan.gov.ar

Dr. Jaime Tallis, Médico Neurólogo Infantil
 Consultorio privado
 Roosevelt 2190 3º piso (CP 1428) - C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 email: jtallis@intramed.net
 Te (011) 47888395

Grupo Cidep (Centro de Investigaciones del Desarrollo Psiconeurológico)

Av. Libertador 6049 5to A . C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4706-1034
 Sitio web: www.grupocidepweb.com.ar
 email: info@grupocidep.org

Director: Dr. Miguel Ángel García Coto
 Coordinadora: Dra. Flavia Singagliesi

Provincia de Buenos Aires:

Htal. Materno Infantil de San Isidro
 Diego Palma 505 - San Isidro, Bs. As., Argentina

Hospital de Niños Sor María Ludovica
 Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As.,
 Argentina
 Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
 Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
 – CEMECO
 Ferroviarios 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina
 Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-
 CEMECO (0351) 4575974
 Fax: (0351) 4586 439
 Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
 pacientes
 Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
 Dr. Norberto Guelbert

Hospital Pediátrico del Niño Jesús
 Castro Barros 650 - Barrio San Martín, Córdoba,
 Argentina
 Tel.: (0351) 4346060

Servicio de Salud Mental
 Dra. Julieta Muñoz, Médica Psiquiatra Infanto Juvenil
 email: julimunoz@hotmail.com



Cistitis Intersticial

La Cistitis Intersticial (CI) es una enfermedad crónica inflamatoria de la vejiga, de causa desconocida, que se manifiesta por dolor pelviano, urgencia y aumento de la frecuencia urinaria en ausencia de cualquier patología conocida que justifique estos síntomas. Por ser "dolorosa", se la denomina también Síndrome de Vejiga Dolorosa (SVD).

Descripción de la enfermedad:

Fuente

Informes del Dr. Julio C. Potenziani de Caracas Venezuela.- Médico urólogo e investigador de CI.

Informes que nos llegan del exterior de las Asociaciones de EE.UU., Holanda e Inglaterra.

Médicos tratantes especializados de la Ciudad de Rosario:

Dr. Juan José Premoli, Jefe del Servicio de Urología del H.E.C.A.-ROSARIO.

Dr. José Luis Fadil Iturralde, médico tratante y Director de la Sociedad de Urología.-

La Cistitis Intersticial es una enfermedad crónica inflamatoria de la vejiga. La patología comienza con el deterioro del epitelio que recubre las paredes vesicales, quedando las mismas sin protección y expuestas a la acidez y elementos tóxicos de la orina. Ante esto comienzan a irritarse, inflamarse, lastimarse, producir pequeños sangrados y hasta agujerarse (Úlceras de Hunner), lo que da lugar a los siguientes síntomas: frecuencia urinaria, desde más de 8 micciones por día en casos leves hasta más de 60 micciones diarias (día y noche), en casos severos; ardor (que puede ser constante o solo al orinar) en la zona vejiga-uretra-vagina; sensación de vejiga llena aún después de haberla vaciado; dolor pélvico que se extiende a la parte baja de la cintura (sacro-lumbar) y parte interna de los miembros inferiores; a la zona vaginal en las mujeres, testicular en los hombres y en ambos casos hipogastrio-ventre, recto-ano; incontinencia por urgencia y/o estados inflamatorios; urgencia urinaria; espasmos al orinar.

Esta afección con frecuencia se presenta como una infección de las vías urinarias, la cual queda descartada al realizar cultivos de orina. Esto origina un peregrinar por distintos especialistas y los pacientes a menudo

pasan años sin un diagnóstico correcto. En promedio, hay un retraso de 4 años entre el momento de aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico, sin dejar de destacar que cuando aparecen los mismos, la enfermedad tiene un avance entre 5 y 10 años.

Síntomas:

Frecuencia urinaria (hasta más de 60 veces diarias en casos severos).

Ardor solo al orinar o constante (crónico).

Sensación de Vejiga llena luego de evacuar la orina.

Dolor Pélvico.

Dolor e inflamación en los órganos circundantes, ante estados inflamatorios (hipogastrio-ventre)

Ardor y/o dolor en la zona vaginal en la mujeres, dolor escrotal-testicular en los hombres y en ambos casos recto-ano.

Urgencia de vaciar la vejiga.

Incontinencia por urgencia y/o estados inflamatorios.

Espasmos en la vejiga al evacuar la orina y constantes ante "crisis" propias de la enfermedad.

Relaciones Sexuales dolorosas en la mujer, eyacuación dolorosa en el hombre.

La ausencia de algunos de estos síntomas, no excluye un diagnóstico de CI.

Diagnóstico:

El diagnóstico de CI se realiza por descarte clínico de otras patologías ginecológicas y urológicas que presentan los mismos síntomas.

Los urocultivos de orina dan negativos y los estudios por imágenes son normales, porque la enfermedad se desarrolla en el interior de la vejiga.

Cuando el médico tratante escucha la historia de los síntomas y observa todos los estudios que se realizaron, realiza una citoscopia, mediante la cual puede observar el estado del interior de la vejiga.

Para el diagnóstico definitivo se realiza citología urinaria y biopsia, la cual permite estudiar en forma directa los fragmentos obtenidos (pérdida de grosor de capas constituyentes de las paredes vesicales, permeabilidad, existencia de mastocitos, etc.) y descartar la existencia de células neoplásicas.

Debido al deterioro de las paredes internas de la veji-

ga, el órgano pierde su elasticidad, se contrae y reduce la capacidad de contener orina.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

ARACI

Asociación Rosarina de Afectados de Cistitis Intersticial

Personería Jurídica: 0125/7 Fiscalía de Estado.
Dirección: Dorrego 3857, Dto.1, Rosario , Prov. de Santa Fe, Argentina
Tel.: (0341) 156490984
Horario de Atención:
de Lunes a Viernes de 10 a 18
Sitio web: <http://www.araci.org.ar/>
E-Mail: menadel_dan@hotmail.com
Autoridades:
Presidenta: Liliana Bacchi
Vicepresidenta: Beatriz Gómez
Secretaria: Gabriela Malaguarnera

Centros de referencia y especialistas:

Para acceder al listado de especialistas ingrese a:
<http://www.araci.org.ar/>

Corea de Huntington

Es una enfermedad neurológica rara que pertenece al grupo de las demencias primarias. Consiste en un trastorno hereditario, progresivamente degenerativo del SNC.

Codificación internacional Código CIE-9-MC: 333.4
Vínculos a catálogo McKusick: 143100

Descripción de la enfermedad:

Fuente Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurológica rara que pertenece al grupo de las demencias primarias y consiste en un trastorno hereditario, progresivamente degenerativo del sistema nervioso central, que se manifiesta en la vida adulta. Se caracteriza por corea, alteraciones del comportamiento y demencia.

La enfermedad de Huntington suele aparecer en la edad adulta, comienza a manifestarse entre los 30 y los

50 años aunque la edad de comienzo puede ser muy variable, desde la infancia hasta los 75 años. Afecta a 1 de cada 10.000 personas, siendo más frecuente en la raza blanca, sin predilección de sexo ni geográfica.

La causa de esta enfermedad hereditaria sigue sin conocerse, pese a haberse identificado el gen asociado a la misma. Dicho gen codifica una proteína, presente en la población, llamada huntingtina, que se encuentra en todas las neuronas del cerebro, pero de la que se desconoce su función. La destrucción neuronal en esta enfermedad parece estar ligada a la presencia de la mutación que provoca una hiperfunción de esta proteína que resulta tóxica y produce la apoptosis neuronal. Clínicamente pueden manifestarse en forma de deterioro físico, intelectual o emocional, aislados o combinados.

El signo clínico más llamativo es la corea, palabra griega que significa danza, debido al movimiento característico de esta enfermedad. La corea comienza como una ligera inquietud motora que puede, incluso, pasar inadvertida por el paciente y sus familiares, progresa lentamente hasta llegar a ser incapacitante en el curso de unos quince o veinte años.

Se producen sacudidas frecuentes irregulares y bruscas, y movimientos de la cara, de las extremidades superiores o inferiores o del tronco. La marcha en la corea es dislocada y poco coordinada, como si el paciente fuera bailando, por lo que desde la antigüedad se ha llamado a la corea Mal de San Vito. Puede presentar crisis convulsivas, más frecuentes y de pronóstico más severo en los pacientes más jóvenes. La gesticulación, la emisión de gruñidos y las dificultades para articular las palabras o tragar son muy llamativas y pueden orientar el diagnóstico.

La atención, la capacidad de juicio, la conciencia de la situación personal y la capacidad de tomar decisiones pueden alterarse desde las primeras etapas; por el contrario, la afectación de la memoria sólo ocurre en las fases finales de la enfermedad.

Aparecen frecuentemente depresión, apatía y aislamiento social, irritabilidad y desinhibición intermitente que, en excepciones, pueden ser los síntomas de comienzo de la enfermedad. En ocasiones, los pacientes presentan delirios (trastorno de las facultades intelectuales, que se manifiesta por una serie de pensamientos erróneos, disparatados e inaccesibles a toda crítica, que puede o no acompañarse de alteraciones de la conciencia) y comportamientos obsesivo-compulsivos.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación para el apoyo a los enfermos de Huntington (A.P.E.A.H.)

Asociación sin fines de lucro // Personería Jurídica
I.G.J. Res. 1454

El objetivo de la asociación es poder ayudarse mutuamente, en diferentes puntos, para poder sobrellevar lo mejor posible la enfermedad. Es un grupo de personas (pacientes, familiares y doctores) afectadas por la enfermedad de Huntington, nucleados en Argentina.

Dirección: Anchorena 616 – Capital Federal,
Sitio web: <http://www.huntingtonargentina.com.ar/>
Contacto: Sra. Ana Laura Blanco – email: analaura_blanco@hotmail.com
Sr. Pablo Acuña- email: pabloacu@fibertel.com.ar
Presidenta APAEH: Jorgelina Giordano

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Clínicas “José de San Martín”

Av. Córdoba 2351, 9º Piso, Neurociencias
(C1120AAR) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5950 9021 o 9027.

Sitio web: <http://www.programaparkinson.com.ar>

Dr. Federico Micheli - email: fmicheli@fibertel.com.ar
Jefe del Programa de Parkinson y Movimientos Anormales del Hospital

Dra. Claudia Perandones
email: claudia.perandones@gmail.com
Médica, Especialista en Genética Médica
Unidad de Medicina Genómica en Enfermedades Neurodegenerativas, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán y Programa de Parkinson y Movimientos Anormales, Hospital de Clínicas, Universidad de Buenos Aires.

Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 - 4300

Neurología Infantil - Especialista en enfermedades de la sustancia blanca en niños y adolescentes.

Solicitar turnos:

Central de turnos (011) 4941-3935/ 4941-7962

Fax: 4943-6116

INEBA - Instituto de Neurociencias Buenos Aires

Guardia Vieja 4435 - (C1192AAW) - C.A.B.A., Bs. As.,
Argentina -

Tel.: (011) 4867-7705

Sitio web: www.ineba.net

Dra. Emilia M. Gatto

Email: Ga_mem@yahoo.com - egatto@ineba.net

Provincia de Córdoba:

Sanatorio Allende

Fundación Allende - CONICET
Hipólito Yrigoyen 384 – (CP: 5000) , Ciudad de Córdoba,
Córdoba, Argentina

Tel.: (0351) 4269200 (int. 319 o 837)

Fax: (0351) 5689247

E-mail: alrosa@sanatorioallende.com

arosa@fundacionallende.org.ar

Sitio Web:

<http://www.sanatorioallende.com/serv-genetica.htm>

Dr. Alberto L. Rosa

Jefe Servicio Genética Médica

Investigador Clínico CONICET

Director Laboratorio de Biología Celular y Molecular



Deficiencia de Biotinidasa

Se trata de un error congénito del metabolismo que carece de signos clínicos en el período neonatal.

También conocida como:

Déficit de Carboxilasa Múltiple
Déficit de Holocarboxilasa Sintetasa

Código CIE-9-MC: 270.9

Vínculos a catálogo McKusick: 253260 253270

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España

El déficit de cualquier enzima del metabolismo de la biotina da lugar a un déficit secundario de piruvato carboxilasa y de otras carboxilasas, coenzimas que participan en reacciones metabólicas que requieren biotina. La deficiencia de biotinidasa es un trastorno metabólico autosómico recesivo que tiene como causa la deficiencia o ausencia de la enzima biotinidasa (el gen que codifica para esta enzima se localiza en 3p25), lo que provoca alteraciones en el metabolismo de la biotina.

El déficit de carboxilasa múltiple es una enfermedad metabólica genética que se encuadra dentro de las acidurias orgánicas y que se debe a un defecto en el transporte celular o metabolismo de la biotina.

Se caracteriza por presentar una deficiencia en la actividad de las carboxilasas dependientes de la vitamina, llamada biotina, que actúa como una coenzima. Se conocen tres cocarboxilasas: propionil-CoA carboxilasa, beta-metilcrotonil-CoA carboxilasa y piruvato carboxilasa.

Los síntomas de la enfermedad se deben a la acidosis metabólica que se produce y que afecta diferentes tejidos del organismo. Se manifiesta también como una erupción cutánea extensa, alopecia, retraso del desarrollo físico y síntomas neurológicos, como convulsiones, pérdida de la audición y la vista, ataxia e hipotonía.

La enfermedad es de comienzo tardío, pero existe una forma de comienzo neonatal que suele tener una clínica muy grave e, incluso, un desenlace fatal si no se trata con rapidez. Si se administra la dosis adecuada de biotina, los síntomas clínicos se revierten por completo.

Tiene una incidencia de aproximadamente 1:40.000 nacidos vivos. Con la detección precoz y su tratamiento con biotina por vía oral, es posible evitar la instalación de los síntomas y el retraso mental que ella produce.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300

Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo
Dra. Luisa Bay – email: lbay@garrahan.gov.ar
Jefa de la Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo del Hospital Garrahan
Tel.: (011) 49431702
Dr. Hernán Eiroa – email: heiroa@garrahan.gov.ar

Fundación de Endocrinología Infantil

Única sede: Gral. Lucio N. Mansilla 2771 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Horario: Lunes a viernes de 8 a 16
Tel.: (011) 4964-2008
Fax: (011) 4961-7704
Sitio web: <http://www.fe.org.ar>
e-mail: fei@fei.org.ar

Fundación para el estudio de las Enfermedades Neurometabólicas

Uriarte 2383, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel./Fax: (011) 4774-3058
Sitio Web: www.fesen.org
Email: info@fesen.org

Directora Médica: Dra. Marina Szlago
email: Marina.szlago@fesen.org

Directora Científica: Dra. Andrea B. Schenone - email: Andrea.schenone@fesen.org

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas – CEMECO

Ferrovianos 1250, (CP5016) - Córdoba – Argentina

Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477,

o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974

Fax: (0351) 4586 439

Emails: cemeco@hotmail.com

nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Dr. Norberto Guelbert

más tardíamente, los músculos respiratorios. Afecta a 1 de cada 3500 varones, y los primeros síntomas aparecen entre los 3 y 4 años de edad. Es característica la presencia de pseudohipertrofia gemelar y la tendencia a desarrollar contracturas y deformaciones articulares. Librada a su propia evolución, entre los 11 y 13 años de edad se produce la pérdida de la deambulaci3n. Adem3s, puede presentar otras características clínicas, como miocardiopatía dilatada, anomalías retinianas con ceguera nocturna y problemas intelectuales. Afecta exclusivamente a los niños varones (herencia ligada al cromosoma X). La mujer puede ser portadora sana de la enfermedad. La proteína distrofina está ausente en las células musculares y esto se debe a una mutación en el gen que la codifica. El diagnóstico se basa en la clínica y se confirma mediante una biopsia de músculo con técnicas de inmunomarcación y Western Blot para la proteína Distrofina. Actualmente, están disponibles en el país estudios genéticos para la búsqueda de mutaciones en varones afectados y en mujeres portadoras.

2. Distrofia Muscular de Becker (DMB):

Código CIE-9-MC: 359.1

Vínculos a catálogo McKusick: 310200

Es similar a la de Duchenne, pero comienza más tardíamente, es menos severa y el período de vida puede ser normal. El gen defectuoso es el mismo.

3. Distrofia Facioescapulohumeral (FSH):

Afecta los músculos del rostro (facio), de los hombros (escápula) y de la parte superior de los brazos (humeral). Puede ser muy leve o más severa, y los síntomas combinan dificultad para cerrar los ojos, silbar, soplar, elevar los brazos, y omóplatos prominentes. En algunos casos, pueden comprometerse los músculos de la parte inferior de las piernas, manifestándose como dificultad para levantar las puntas de los pies. Puede aparecer en la niñez o en la adolescencia. Generalmente, la progresión es muy lenta y el período de vida a menudo es normal. Por lo general, es de herencia dominante, y son raros los casos aislados. La delección del 4q35 que causa la FSH puede ser identificada entre el 85% y el 95% de los casos de la enfermedad.

4. Distrofia de Cinturas:

En realidad, son varias formas de distrofia muscular causadas por alteraciones o por mutaciones en distintos genes. Son similares entre sí. Comienzan en los músculos de los hombros y de la parte superior de las piernas. Los músculos faciales no están afectados. Los síntomas pueden comenzar en la adolescencia o la juventud con debilidad en los brazos, dificultad para levantarse del suelo o de lugares bajos o subir escaleras.

Distrofias Musculares

Descripción de la enfermedad:

Dra. Laura Pirra (Médica Neuróloga)

Comprende un grupo heterogéneo de enfermedades de origen genético caracterizadas por una debilidad progresiva y deterioro de los músculos esqueléticos, o voluntarios, que son los que controlan el movimiento del cuerpo.

Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad, dependiendo de su tipo. Mientras que algunas formas de Distrofia muscular se manifiestan en la infancia o adolescencia, otras pueden presentarse en la vida adulta.

Formas más frecuentes de Distrofia Muscular

Existen muchas formas de distrofia muscular y muchos subtipos. Simplificando las podemos dividir en siete tipos principales:

1. Distrofia Muscular de Duchenne (DMD):

Código CIE-9-MC: 359.1

Vínculos a catálogo McKusick: 310200

Es una enfermedad muscular que produce progresiva pérdida de fuerza comenzando por los miembros inferiores para luego comprometer los superiores y afectar,

La progresión es lenta, y la severidad, variable. Afecta a ambos sexos. Puede aparecer tanto en la niñez como en la vida adulta. En este grupo de distrofias musculares, se ha experimentado un extraordinario avance en el reconocimiento de los genes causantes lo que ha permitido individualizar distintos tipos. Existen casos familiares y esporádicos.

5. Distrofia Miotónica (DM):

Código CIE-9-MC: 359.2

Vínculos a catálogo McKusick: 160900 602668

Es la forma más común de distrofia muscular en el adulto. Los músculos más afectados suelen ser los del cuello, manos, antebrazos, pies y parte superior de las piernas. Frecuentemente se encuentran involucrados los músculos faciales lo que determina una expresión característica.

Los síntomas suelen aparecer en la adolescencia o la adultez temprana, aunque existen formas que se manifiestan desde el nacimiento. Existe debilidad (facial, en manos y pies lo que ocasiona tropiezos y caídas frecuentes) y miotonía o rigidez (en manos y pies, especialmente luego de la exposición al frío). En muchos casos, se desarrollan cataratas oculares, trastornos en la conducción cardíaca y algunas alteraciones hormonales. En los hombres es frecuente la caída del cabello. Afecta a ambos sexos y aparece en todas las generaciones. La DM es una enfermedad de herencia autosómica dominante. Es causada por un excesivo número de repeticiones del trinucleótido CTG en el brazo largo del cromosoma 19, donde se encuentra el gen que codifica para una proteína quinasa que se expresa en el músculo esquelético y en otros tejidos y que cumpliría una función regulatoria: la proteína quinasa de la DM (DMPK).

6. Distrofia Oculofaríngea:

Generalmente aparece en la adultez y afecta los músculos de los ojos y de la garganta, lo cual produce caída de los párpados y dificultad en el acto al tragar. Su progresión es muy lenta y, al ser de herencia autosómica dominante, se manifiesta en todas las generaciones. El gen defectuoso se encuentra en el cromosoma 14.

Con frecuencia, se la confunde con la miastenia gravis.

7. Distrofia Congénita:

Con este término se designa a un grupo de enfermedades que se caracterizan por presentar debilidad muscular desde el nacimiento. Algunas asocian compromiso de los ojos, retraso mental y epilepsia. La evolución es variable.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Distrofia Muscular Argentina (A.D.M.)

La Asociación de Distrofia Muscular nació hace más de 20 años (en 1983) con la inquietud de un grupo de padres y pacientes afectados por distintas enfermedades neuromusculares conjuntamente con médicos dedicados a su investigación y tratamiento.

Tel.: (011) 4964-5946

Sitio web: <http://www.adm.org.ar>

Contacto:

<http://www.adm.org.ar/contacto.html>

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital Ramos Mejía

Urquiza 609 (1221) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: ((011) 4127-0200/0300

Servicio de Neurología

Instituto de Neurociencias Fundación Favaloro

Anexo Solís: Solís 461. C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Turnos: (011) 4378-1200/1300, internos 4000, 4012 ó 4013

Unidad de Enfermedades Neuromusculares

Dra. Laura Pirra – email: laurapirra@yahoo.com.ar

Médica Neuróloga. Especialista en enfermedades Neuromusculares

Dr. Alberto L Dubrovsky - email: dubro@fibertel.com.ar

Profesor Adj. de Neurología UBA. Especialista en enfermedades Neuromusculares

Dra. Lilia Mesa

Médica Neuropediatra. Especialista en enfermedades Neuromusculares

Provincia de Córdoba:

Sanatorio Allende

Fundación Allende - CONICET

Hipólito Yrigoyen 384 – (CP: 5000) , Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Tel.: (0351) 4269200 (int. 319 o 837)

Fax: (0351) 5689247

E-mail: alrosa@sanatorioallende.com

arosa@fundacionallende.org.ar

Sitio Web:

<http://www.sanatorioallende.com/serv-genetica.htm>

Dr. Alberto L. Rosa - Jefe Servicio Genética Médica
Investigador Clínico CONICET
Director Laboratorio de Biología Celular y Molecular

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
– CEMECO

Ferrovianos 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina

Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-
CEMECO (0351)4575974

Fax: (0351)4586 439

Emails: cemeco@hotmail.com

nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Dr. Norberto Guelbert



Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry es una enfermedad poco frecuente y no demasiado conocida. Al ser clínicamente heterogénea, en su diagnóstico y tratamiento, se ven involucradas múltiples disciplinas biomédicas.

Código CIE-9-MC: 272.7

Vínculos a catálogo McKusick: 301500

También conocida como:

Angioqueratoma Difuso
Ceramida Trihexosidasa, Déficit de
Alfa Galactosidasa A, Déficit de
Lipidosis Glucolípidica
Angioqueratoma Corporal Difuso
Anderson Fabry, Enfermedad de
Lipidosis Hereditaria Distópica

Descripción de la enfermedad:

Fuente Actualización de la Guía práctica para el estudio, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Fabry (año 2007)

Actualmente se dispone de una terapia específica para esta enfermedad, la terapia de reemplazo enzimático (TRE), que ha demostrado cambiar la historia natural de la enfermedad

1. Definición

La enfermedad de Fabry (también conocida como enfermedad de Anderson-Fabry) es una enfermedad "de depósito", secundaria al déficit de la enzima -galactosidasa A (-Gal A), que conlleva un almacenamiento lisosomal de globotriaosilceramida (G13), entre otros glicosfingolípidos.

2. Incidencia

Si bien se la considera una enfermedad rara, es la segunda enfermedad de depósito en frecuencia, después de la enfermedad de Gaucher. No existen, a la fecha, reportes estadísticos sobre la prevalencia y la incidencia en nuestro país. Los reportes internacionales informan de 1/40.000 hombres y 1/117.000 portadoras.

3. Herencia

La Enfermedad de Fabry presenta una transmisión li-

gada al sexo (cromosoma X), estando secuenciado su gen en la banda Xq22.1 del brazo largo del cromosoma X. Existe una alta penetrancia en varones hemizigóticos, aunque con amplias variaciones intra e interfamiliares en la expresión fenotípica del defecto enzimático.

4. Mortalidad

La insuficiencia renal es la causa de muerte primaria en los pacientes con Enfermedad de Fabry, seguido de la insuficiencia cardíaca y la aparición progresiva de ataques cerebrales isquémicos. Previo al advenimiento del tratamiento dialítico la edad media de muerte era 41 años.

¿Cómo debe hacerse el diagnóstico de la enfermedad?

El diagnóstico definitivo de Enfermedad de Fabry se basa en la demostración de la deficiencia o ausencia en la actividad de alfa-galactosidasa A (EC 3.2.1.22) en plasma, leucocitos o fibroblastos cultivados (métodos clásicos). Actualmente en Argentina contamos con la posibilidad de realizar búsqueda de las mutaciones genéticas por medio del estudio molecular.

Actualmente se cuenta con el diagnóstico enzimático en gotas de sangre en papel de filtro. Esta nueva metodología posibilita el envío de muestras a distancia, el diagnóstico retrospectivo y el tamizaje poblacional. No obstante, ante un resultado anormal en gotas de sangre se debe recurrir a la confirmación diagnóstica por métodos clásicos.

En varones (hemicigotas), la actividad disminuida de alfa-galactosidasa A confirma la enfermedad. En mujeres heterocigotas, la actividad enzimática no es un indicador confiable, ya que puede encontrarse dentro de valores normales, por lo que se debe recurrir al estudio molecular.

Manifestaciones clínicas (por especialidad)

NEUROLOGÍA:

Manifestaciones tempranas

- Dolor Neuropático

Características principales: fulgurante, ardor, quemazón, pinchazos, hormigueo, etc. bilaterales en manos y/o pies de intensidad moderada a crisis severas. Inicialmente con examen neurológico normal. No responde a analgésicos comunes. Puede tener electromiograma (EMG) y conducciones nerviosas normales.

- **Disautonómicos**
- **Gastrointestinales** (diarrea y dolor abdominal cólico recurrente, náuseas, saciedad temprana, vómitos, constipación)
- **Hipo o anhidrosis** (falta de sudoración)
- **Hipertermia** (sin causa aparente)
- **Intolerancia al frío y/o calor**
- **Cefaleas**

Manifestaciones tardías

- **Persistencia del dolor neuropático**
- **Persistencia de la disautonomía** (se suma a los síntomas anteriores el déficit de la vasorreactividad cerebral: síncope, ortostatismo)
- **Compromiso del sistema nervioso central**
- **Ataque cerebrovascular** (Transitorio -AIT- y/o Instalados -ACV-)
- **Manifestaciones cerebrovasculares silentes** (lacunares, leucoaraiosis, etc).

CARDIOLOGÍA

Manifestaciones tempranas (< 35 años)

- **Disfunción autonómica**
- **Trastornos de la conducción**
- **Bradicardia**
- **Intervalo PR corto**
- **Bloqueos**
- **Intolerancia al frío y al calor** (diagnóstico diferencial de Raynaud)

Manifestaciones tardías (> 35 años)

Síntomas

- Angor
- Disnea
- Palpitaciones
- Mareos
- Síncope
- Edemas de miembros inferiores
- Cansancio extremo

Signos

- Hipertrofia ventricular izquierda (HVI) sin causa aparente
- Disfunción diastólica del ventrículo izquierdo
- Arritmias
- Trastornos de conducción
- Alteraciones de la repolarización ventricular izquierda

- Valvulopatías, especialmente insuficiencias
- Dilatación de la raíz aórtica
- Disautonomía

NEFROLOGÍA

Manifestaciones renales

- **Microalbuminuria persistente**
- **Proteinuria**
- **Disminución del filtrado glomerular**
- **Insuficiencia renal crónica**

DERMATOLOGÍA

Manifestaciones clínicas:

- **Angioqueratoma corporal difuso** (90% hemicigotas y 80% de heterocigotas)
- **Telangiectasias en mucosas y en piel**
- **Alteraciones de la sudoración** (hipo y anhidrosis)

OFTALMOLOGÍA

Manifestaciones oftalmológicas

- **Diagnósticas:**
Córnea verticilada
Tortuosidad vascular conjuntival y retinal
Catarata subcapsular
- **Morbilidad:**
Fenómenos oclusivos retinianos

OTORRINOLARINGOLOGÍA

Manifestaciones:

- **Hipoacusia progresiva o súbita** (especialmente en frecuencias agudas)
- **Acúfenos**
- **Mareos/vértigo**

Enfermedad de Fabry en pediatría

La Enfermedad de Fabry muestra una morbilidad significativa en la edad pediátrica, considerada desde el nacimiento hasta los 18 años.

Las manifestaciones más frecuentes en este grupo son:

- Los síntomas neuropáticos (acroparestesias, dolor, sensibilidad alterada a la temperatura) 80%
- Los síntomas gastrointestinales (diarrea, vómitos, cólicos) 60%.

- Otros síntomas prevalentes en la infancia son el tinnitus, vértigo, fatiga y angioqueratoma 40%

Diagnóstico

Los criterios de diagnóstico en pediatría no se diferencian de lo considerado en el apartado correspondiente.

Remarcamos algunas situaciones especiales que han de ser tenidas en cuenta:

Los siguientes síntomas de la enfermedad deben ser abordados con alto índice de sospecha entre los pediatras para evitar el diagnóstico tardío:

- Crisis dolorosas en extremidades sin causa aparente
- Acroparestesias o adormecimiento de dedos
- Hipohidrosis
- Intolerancia al calor, al frío y/o al ejercicio
- Dolor articular
- Fiebre de origen desconocido
- Trastornos del ritmo evacuatorio y dolores abdominales
- Trastornos auditivos
- Crisis vertiginosas
- Fenómeno de Raynaud
- Alteraciones electrocardiográficas
- Angioqueratomas
- Proteinuria
- La dinámica situación del crecimiento y del desarrollo y el carácter progresivo de la enfermedad obligan a implementar un seguimiento clínico riguroso.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Pacientes de Enfermedades Lisosomales de la República Argentina (A.P.E.L.R.A.)

La Asociación de Pacientes de Enfermedades Lisosomales de la República Argentina, ha sido constituida para y por los pacientes de enfermedades lisosomales. Está integrada por un grupo de personas con ideales comunes: trabajar y aportar nuevas ideas que beneficien a los pacientes y a las familias involucradas con las Enfermedades Lisosomales.

Dirección: Perú 79 Piso 6º Of. nº 14 .
(CPA: C1067AA) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4342 - 9471 / 4342 - 6793
Sitio Web: www.apelra.org.ar
E-mail: apelra@apelra.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha Nº 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5950-8000 las 24 horas
Tel.: (011) 5950-9027

Grupo Argentino de Diagnóstico y Tratamiento de la enfermedad de Fabry (Gadytef)

Sitio web: <http://www.gadytef.com.ar/>
Coordinador: Dr. Juan Politei – e-mail: jpolitei@intra-med.net

Especialistas de Gadytef:

Bioquímica

Dra. Alicia Giner
e-mail: ginerayala@hotmail.com

Dra. Andrea Delgado
e-mail: andredelgado@tutopia.com

Dra. Andrea Beatriz Schenone
e-mail: andrea.schenone@fesen.org

Dra. Celia Angaroni
e-mail: celiangaroni@hotmail.com

Dra. Graciela Serebrinsky
e-mail: ibpm@argentina.com

Dra. Mariana Beatriz Blanco
e-mail: mariana.blanco@gmail.com

Cardiología

Dr. Antonio Michref
e-mail: amichref@ciudad.com.ar

Dr. Gustavo Cabrera
e-mail: gustavohcabrera@yahoo.com.ar

Dr. Horacio Casabe
e-mail: jhcasabe@ffavaloro.org

Dermatología

Dra. Patricia Silvia Della Giovanna
e-mail: dellagiovannap@hotmail.com

Dra. Paula Luna
e-mail: paulacarolinaluna@gmail.com

Dra. Sarah Cinque
e-mail: cinquedemelo@fibertel.com.ar

Genética

Dra. Francisca María Masllorens
e-mail: franmasllorens@yahoo.com.ar

Dra. Rita Valdez
e-mail: ritavaldez@hotmail.com

Hematología Infantil

Dra. Cesy Cristina Pedrini
e-mail: cesypedrini@yahoo.com.ar

Nefrología

Dra. Ana Cusumano
e-mail: amcusumano@datamarkets.com.ar

Dr. Eduardo Urbano Tanus
e-mail: eduardot@datafull.com

Dr. Norberto Antongiovanni
e-mail: norberto.antongiovanni@speedy.com.ar

Dr. Pablo Raffaele
e-mail: praffaele@ffavaloro.org

Nefrología Infantil

Dr. Horacio Antonio Repetto
e-mail: harepetto@yahoo.com.ar

Neurología

Dr. Alberto Dubrosky
e-mail: dubro@fibertel.com.ar

Dr. Juan Manuel Politei
e-mail: jpolitei@hotmail.com

Dr. Raúl Omar Domínguez
e-mail: neuroldominguez@yahoo.com.ar

Neurología Infantil

Dr. Gabriel Martino
e-mail: martinogh@intramed.net

Dr. Hernán Mariano Amartino
e-mail: hamartino@intramed.net.ar

Dr. Juan Tripoli

e-mail: juantripoli@hotmail.com

Dra. Marina Szlago
e-mail: szlago@gmail.com
Dra. Vanesa Raskovsky
e-mail: vanesa_raskovsky@yahoo.es

Oftalmología

Dra. Laura Gogorza
e-mail: lauragogorza@gmail.com

ORL

Dr. Alberto Ciceran
e-mail: aciceran@arnet.com.ar

Dr. Federico Santiago Augspach
e-mail: augspach@intramed.net.ar

Pediatría

Dr. Alejandro Fabián Fainboim
e-mail: afainboim@intramed.net

Dr. Norberto Guelbert
e-mail: nguelbert@arnet.com.ar

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas – CEMECO
Ferroviarios 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Dr. Norberto Guelbert

Enfermedad

Granulomatosa Crónica

Es una anomalía hereditaria de ciertas células del sistema inmunitario, conocidas como células fagocíticas, que normalmente destruyen bacterias.

Código CIE-9-MC: 758.81

Vínculos a catálogo McKusick: 306400 233700 233710 233690

También conocida como:

Disfagocitosis Crónica
Granulomatosis Séptica Progresiva
Granulomatosis Crónica Familiar
Enfermedad Granulomatosa Fatal de la Infancia
Síndrome del Neutrófilo Impotente
Disfagocitosis Congénita

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La enfermedad granulomatosa crónica es una enfermedad extremadamente rara del metabolismo oxidativo de los neutrófilos y los monocitos, caracterizada por granulomatosis extensas y una mayor propensión a tener infecciones.

Se debe a una anomalía hereditaria de las células fagocíticas del sistema inmunológico, originada en una disfunción del NADPH oxidasa que produce una deficiencia de la función microbicida de los fagocitos, debido a la incapacidad para producir H₂O₂ y anión superóxido, lo que lleva a la presencia de infecciones recurrentes causadas por diversos tipos de bacterias y hongos.

Se estima una incidencia que oscila entre 1/200.000 y 1/1.000.000, afectando sobre todo al sexo masculino.

Los síntomas suelen comenzar alrededor del primero o del segundo año de vida, sin embargo, los casos más leves pueden comenzar durante la adolescencia e, incluso, en la vida adulta.

Presenta infecciones recurrentes que afectan con mayor severidad a los aparatos gastrointestinal y respiratorio, manifestándose clínicamente por adenopatías sobre todo a nivel del cuello, hepatoesplenomegalia, osteomielitis, infecciones articulares, diarrea recurrente o crónica, septicemia e infecciones de la piel por *S. aureus*: piodermatitis, forunculosis, impétigo, abscesos y granulomas cutáneos; fístulas perianales y rectales;

úlceras crónicas por fistulización de una adenitis supurada a nivel del cuello, estomatitis crónica, úlceras orales y una dermatitis similar a la atópica.

El diagnóstico de sospecha es clínico, el diagnóstico de confirmación se realiza demostrando el déficit de la capacidad oxidativa de los fagocitos, que se realiza con mayor frecuencia mediante la prueba del nitroblue tetrazolium. Es recomendable realizar una radiografía de tórax y gammagrafías ósea y hepática para evaluar la afectación de estos órganos.

El tratamiento de las infecciones agudas debe ser agresivo y con los antibióticos apropiados, determinados mediante antibiograma; los abscesos de los ganglios linfáticos del cuello requieren drenaje quirúrgico. Se discute el uso de interferón-gamma y de antibióticos preventivos para tratar de disminuir la frecuencia de las infecciones.

Aunque el tratamiento antibiótico prolongado ayuda a reducir las infecciones, la severidad de las infecciones recidivantes pulmonares suele provocar la muerte prematura.

El trasplante de médula ósea puede estar indicado, aunque debe hacerse una selección muy cuidadosa de los pacientes. Ello se debe a que la inmunosupresión necesaria para prevenir el rechazo del trasplante plantea problemas; y esto ha reducido considerablemente la indicación del trasplante.

La enfermedad granulomatosa crónica presenta una gran heterogeneidad genética y se han identificado diferentes mutaciones responsables de 4 formas genéticas de la enfermedad; en el 50-65% de los casos, la mutación afecta al gen que codifica la subunidad gp91phox del complejo enzimático. Esta mutación se hereda como un rasgo recesivo ligado a X y se localiza en el brazo corto del cromosoma X (Xp21-1). El resto de los casos se deben a mutaciones de los genes que codifican las subunidades p47phox, p67phox y p22phox, localizadas en cromosomas somáticos y que se heredan con un patrón de herencia autosómico recesivo.

Las mujeres heterocigotas portadoras de mutaciones gp91phox no tienen un mayor riesgo de infecciones graves repetidas, aunque presentan mayor riesgo a padecer lupus discoide o sistémico y afecciones de la cavidad oral, tales como estomatitis aftosa y queilitis granulomatosa.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria (A.A.P.I.D.P)

Es una entidad sin fines de lucro, que está formada por un grupo de padres de niños con inmunodeficiencias

primarias y por adultos que padecen la misma enfermedad. Sus principales objetivos son apoyar a pacientes y familiares para lograr una mejor calidad de vida, y elaborar redes de solidaridad y comunicación entre pacientes y familiares.

Sitio web: <http://www.aapidp.com.ar/>
E-mail: info@aapidp.com.ar
Presidente
Sra. Roberta Eleonora Adriana Anido de Pena

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (54-11) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Inmunología
Dra. Liliana Berozdnik
Dra. Andrea Gómez Raccio y Dra. Daniela Di Giovanni
Tel.: (011) 4962-9247 / 4962-9280

Hospital de Niños Pedro de Elizalde (ex Casa Cuna)

Avda. Montes de Oca 40 - (C1270AAN) - C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: : (011) 4363-2100 al 2200

Servicio de Inmunología
Dr. Carlos Riganti
Dr. Claudio Cantisano
Tel.: (011) 4307-5844 (int. 221) / 4307-5842 (int. 14)
Fax: (011) 49623762

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As.,
Argentina
Tel.: (011) 4308 - 4300

Servicio de Inmunología
Dra. Marta Zelazko
Dr. Matías Oleastro
Dr. Sergio Rosenzweig
Tel.: (011) 4308-4300 (int. 1296 / 1636)
Fax: (011) 4308-5325

Hospital General de Agudos Juan A. Fernández

Cerviño 3356 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Sitio web: <http://www.hospitalfernandez.org.ar/>

Servicio de Clínica Médica (adultos)
Dra. Graciela Remondino

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand

Av. Díaz Vélez 5044- C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655
Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670
Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 / 4982-5555

Servicio de Inmunología (Adultos)
Dra. Ana María Di Lonardo
Tel.: (011) 4982-1716
Fax: (011) 4982-0625

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Centro de Atención Telefónica 24 hs.: (011) 4959-0200
Turnos Médicos: 4959-0300
Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>

Servicio de Pediatría (Sector 17)
Dra. Diana Liberatore
Tel.: (011) 4959-0200 (int. 8731)

Hospital Británico de Buenos Aires

Perdriel 74, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4309-6400

Servicio de Alergia e Inmunología - Pediatría
Dr. César Martín Bozzola

Servicio de Alergia e Inmunología – Adultos
Dr. Alejandro Malbrán
Tel.: (011) 4309-6400

Instituto Argentino de Alergia e Inmunología

Lezica 3960, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4983-1228/4417/6102
Fax: (011) 4982-5923

Dr. José E. Fabiani
Tel.: (011) 4983-1228 / 6102

Provincia de Buenos Aires

Hospital de Niños Sor María Ludovica

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As.,
Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Servicio de Inmunología
Dr. Néstor Pérez
Tel.: (0221) 453-5901 / 6
Fax: (0221) 453-5924

Hospital Rossi

Calle 37 entre 116 y 117, La Plata, Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 482-8821 / 8824 y 424-7599 / 7603 / 8285

Servicio de Clínica Médica
Dra. Spizzirri

Provincia de Santa Fe

Hospital de Niños Vilela

Virasoro 1855. Rosario, Santa Fe, Argentina

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Miguel Galicchio

Hospital Centenario

Gral. Justo José de Urquiza 3101. Rosario, Santa Fe, Argentina

Tel.: 4724643

Conmutador: 4724649/ 4804521

Servicio de Inmunología
Dra. Renee Claeys
General Baigorria

Hospital Escuela "Eva Perón"

San Martín 1645. (2152). Granadero Baigorria, Santa Fe, Argentina.

Tel./Fax: (0341) 471-3815.

Servicio de Alergia e Inmunología
Dra. Patricia Pendino

Provincia de Mendoza

Hospital de Niños Humberto J. Notti

Bandera de los Andes 2603. Guaymallén, Mendoza, Argentina

Servicio de Inmunología
Dra. Ángela Gallardo
Dra. Mónica Kiper

Hospital Español

Calle San Martín 965 . Godoy Cruz, Mendoza, Argentina

Tel.: (0261) 4490388 / 4490300

Servicio de Pediatría
Dra. Daniela Sacerdote

Hospital Central

Salta y Alem, Ciudad de Mendoza, Mendoza, Argentina

Tel.: (0261) 420-0600

Servicio de Inmunología
Dr. Roberto Vallés

Provincia de Córdoba

Hospital Municipal Infantil

Lavalleja 3050 (CP 5000) Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Tel.: Conmutador (0351)- 4335452/58

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Emilio Garip

Hospital Nacional de Clínicas

Santa Rosa 1564. Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Te 433-7014 al 18

Servicio de Alergia e Inmunología (Adultos)
Dr. Juan Carlos Copioli

Hospital Provincial de Niños de la Santísima Trinidad

Bajada Pucará esquina Ferrovianos. Barrio Crisol. Córdoba, Argentina

Entrada principal por Ferrovianos y de Emergencias por Bajada Pucará.

Se encuentra a 300 m. de la terminal de ómnibus de Córdoba. Está junto al Hospital Rawson y Hospital San Roque (conforman el Polo Hospitalario).

Tel.: (0351) 4586400

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Alejandro Lozano

Clínica Universitaria Reina Fabiola (Universidad Católica de Córdoba)

Oncativo 1248, Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Tel.: (0351) 4142121

Sitio web: <http://www.reinafabiola.com.ar/>

Email: info@fabiola.uccor.edu.ar

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Julio Orellana

Tel./Fax: (0351) 414-2140

Provincia de San Juan

Hospital Federico Cantoni

Ing. M. Zalazar 735 . Pocito Aberastain, San Juan, Argentina

Servicio de Pediatría
Dra. Alejandra Lampugnani

Enfermedad de Hansen

Es una enfermedad infecciosa crónica y discapacitante, causada por el *Mycobacterium leprae*.

Código CIE-9-MC: 030

También conocida como:

Lepra

Descripción en lenguaje coloquial:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La lepra es una enfermedad infecciosa crónica y discapacitante de los seres humanos. Está causada por el *Mycobacterium leprae*, que afecta, principalmente diferentes regiones del organismo, en particular: orejas, mucosa nasal y nervios periféricos, piel, polo anterior del globo ocular, tracto respiratorio superior, párpados, manos, pies, testículos y riñones.

Se estima una prevalencia mundial de 10 millones de personas, y más de 4 millones padecen secuelas de la enfermedad; más del 80% de los afectados se encuentra en la India, Brasil, Nepal, Bangladesh y África, otros lugares son las islas del Pacífico, América Central y algunos países de América del Sur.

En la actualidad, existe un tratamiento eficaz, y la enfermedad puede ser curada.

No existe ninguna justificación para aislar a las personas con lepra; es una enfermedad de muy difícil transmisión de persona a persona ya que necesita de una larga y continua intimidad para transmitirse.

El bacilo se elimina a través de la piel, mucosas y lágrimas de los enfermos, alcanza la mucosa nasal del receptor probablemente por vía aérea y se disemina por vía linfática y hematógena. Los síntomas pueden aparecer varios años después de la infección, ya que el proceso de incubación de la enfermedad es largo de alrededor de 2 a 7 años.

Las complicaciones más frecuentes son los traumatismos y las infecciones crónicas que causan pérdidas de los dedos y de las partes distales de las extremidades, y ceguera.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Enf. Infecciosas "F. Muñiz"

Uspallata 2272 (Parque Patricios) C.P:1282

Tel.: (011) 4304-8794

Teléfono Guardia: (011) 4304-5555 / 3161

Servicio de Dermatología

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA:C 1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Dermatología

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 5950-8000 las 24 horas

Servicio de Dermatología

Hospital J. M. Ramos Mejía

Gral. Urquiza 609 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4127-0200/0300

Miércoles 8.00 horas

Sitio web: www.ramosmejia.org.ar

Servicio de Dermatología

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand

Av. Díaz Vélez 5044 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655

Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670

Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 4982-5555

Servicio de Dermatología

Provincia de Buenos Aires:

Hospital Interzonal de Agudos y Crónicos San Juan de Dios

Calles 25 y 70, La Plata, Bs. As., Argentina

Tel.: (0221) 451-1171 / 457-5454

Servicio de Dermatología

Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce

Es una enfermedad de causa genética que se caracteriza por una alteración del metabolismo de varios aminoácidos.

También conocida como:
MSUD

Descripción de la enfermedad:

Fuente National Library of Medicine-United States

Causas, incidencia y factores de riesgo

La enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD, por sus siglas en inglés) es causada por una anomalía genética. Las personas con esta afección no pueden metabolizar los aminoácidos de cadena ramificada leucina, isoleucina y valina, lo cual lleva a una acumulación de estos químicos en la sangre.

En su forma más grave, esta enfermedad puede dañar el cerebro durante momentos de estrés físico (como infección, fiebre o la falta de consumo de alimentos por un tiempo prolongado).

Esta enfermedad también se presenta en una forma intermitente o en forma leve. Aun en su forma más leve, las infecciones pueden provocar retardo mental y altos niveles de leucina.

Síntomas

Rechazo a los alimentos;
Coma;
Dificultades alimentarias;
Letargo;
Convulsiones;
Orina con olor similar al jarabe de arce;
Vómitos.

Signos y exámenes

Examen de aminoácidos en orina.
Examen de aminoácidos en plasma.
Habrá signos de cetosis y acidosis.

Tratamiento

El tratamiento implica una dieta libre de proteína. Durante una reagudización, se administran líquidos, azúcares y grasas por vía intravenosa. La diálisis peritoneal o hemodiálisis se utiliza para reducir el nivel de aminoácidos.

Es necesario iniciar de inmediato una dieta especial libre de aminoácidos de cadena ramificada.

Las personas con esta afección tienen que permanecer con esta dieta de manera permanente y es muy importante seguirla estrictamente para prevenir daño

neurológico. Esto requiere exámenes frecuentes y una supervisión minuciosa por parte de un dietista certificado y un médico, al igual que la cooperación de los padres.

Expectativas

Sin tratamiento, la enfermedad es potencialmente mortal.

Incluso con tratamiento dietético, las situaciones estresantes y la enfermedad pueden aun causar niveles altos de ciertos aminoácidos. La muerte se puede presentar durante estos episodios. Con un tratamiento dietético estricto, los niños han crecido hasta alcanzar una vida adulta saludable.

Complicaciones

Coma;
Muerte;
Daño neurológico.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA:C 1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo

Dra. Luisa Bay – email: lbay@garrahan.gov.ar
Jefa de la Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo del Hospital Garrahan
Tel.: (011) 49431702
Dr. Hernán Eiroa – email: heiroa@garrahan.gov.ar

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas – CEMECO
Ferroviarios 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com - nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Enfermedad de Raynaud

Es un conjunto de síntomas vasculares caracterizados por episodios repetidos y debilitantes de vasoespasmo de las arteriolas de los dedos de las manos y de los pies.

Código CIE-9-MC: 443.0

Vínculos a catálogo McKusick: 179600

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La Enfermedad de Raynaud se define como la presencia de Fenómeno de Raynaud, con o sin hiperhidrosis, pero sin otra enfermedad o alteración asociada. El fenómeno de Raynaud como tal es la alteración vasomotora más frecuente de las extremidades. Afecta a 1 de cada 20 personas, pero la enfermedad de Raynaud es más rara. Es más frecuente en las mujeres y se observa una clara relación con el envejecimiento.

Se llama fenómeno de Raynaud a un conjunto de síntomas vasculares caracterizados por episodios repetidos y debilitantes de vasoespasmo de las arteriolas en los dedos de las manos y de los pies.

Si bien se desconoce la causa del fenómeno de Raynaud, se sabe que existe una alteración de la pared de los vasos arteriales y que fundamentalmente la exposición al frío, pero también estímulos emocionales y determinados fármacos pueden ser factores desencadenantes. Contrariamente a la teoría clásica que no implicaba en la enfermedad una alteración del sistema nervioso autónomo simpático, estudios más recientes parecen sugerir que una neuropatía periférica vegetativa coexistente, podría estar implicada en la patogenia de la enfermedad de Raynaud. Como respuesta a una vasoconstricción arteriolar exagerada, a nivel de la piel, se produciría un aumento también exagerado de sustancias, como la endotelina-1, que contribuyen a prolongar considerablemente el tiempo de la constricción vascular, dando lugar al vasoespasmo.

Tanto la enfermedad como el fenómeno de Raynaud se manifiestan, por lo general, en las manos, más raramente en los pies y excepcionalmente pueden afectar-se también áreas de la cara. La sintomatología puede tener un grado de expresión muy variable: desde simples cambios de coloración en las manos hasta casos con lesiones atróficas severas por isquemia crónica.

Las manifestaciones clínicas son las típicas del vasoespasmo y se producen en tres fases, que aparecen secuencialmente, aunque no siempre se aprecien:

- a.- Una primera fase de palidez, debida a la contracción intensa del vaso arterial.
- b.- Una segunda fase de cianosis, que aparece al cabo de escasos minutos, cuando los capilares y las vénulas se dilatan ampliamente, llenándose de sangre poco oxigenada.
- c.- Una tercera fase de rubor o enrojecimiento, que se debe a una hiperemia reactiva.

Estos cambios de coloración duran sólo unos minutos y suelen afectar preferentemente las falanges distales de uno o varios dedos a la vez; no obstante, en el curso de la enfermedad, puede llegar a afectar todo el dedo, pero raramente y sólo en los casos más severos afecta toda la mano o el pie. Puede acompañarse de trastornos de la sensibilidad, frialdad, dolor y hormigueo. Las complicaciones vasculares, en caso de enfermedad severa, son úlceras digitales y gangrena; ambas están en relación directa con la frecuencia de ocurrencia del fenómeno.

En la clínica, es importante diferenciar la llamada enfermedad de Raynaud, que suele ser bilateral y poco agresiva y a la que se alude cuando no se asocia con ninguna enfermedad de base, del fenómeno de Raynaud, que se caracteriza por presentarse de forma secundaria a otra enfermedad. Por lo general, el fenómeno de Raynaud se asocia a la presencia de esclerodermia difusa o esclerosis sistémica progresiva, y puede preceder en varios años a la aparición de la enfermedad. También, aunque menos frecuentemente puede asociarse con otros síndromes o enfermedades como son: artritis reumatoide, lupus eritematoso sistémico, esclerodermia secundaria a la exposición al cloruro de vinilo y enfermedades por crioaglutininas circulantes; síndrome del escaleno anterior, síndrome de la costilla cervical, síndrome hombro mano; traumatismos continuados, como los que sufren los operadores de martillos neumáticos, pianistas, mecánicos, etc.. Se han descrito casos en que la enfermedad se ha agudizado a consecuencia de una anestesia epidural.

Se diagnostica clínicamente, provocando el vasoespasmo mediante una prueba, que consiste en introducir las manos o pies en un recipiente con agua helada. Pero el estudio completo de la enfermedad requiere un adecuado diagnóstico de las posibles causas del trastorno vascular, por lo que es preciso hacer una buena exploración clínica vascular, que se complementa en función de la severidad del caso con un estudio doppler, foto y reopletismografía y capilaroscopia digital de la extremidad afecta. Para descartar la presencia de otras enfermedades asociadas, especialmente enfermedades del tejido conectivo, serán necesarios un hemograma, determinación de anticuerpos antinu-

cleares, en particular los anticuerpos anti-centrómero, factor reumatoideo, crioglobulinas, criaglutininas y, en caso de sospecha, biopsia cutánea, electromiografía o arteriografía.

Se aconseja dejar de fumar, evitar el frío, dejar de trabajar con herramientas vibratorias y tratar de disminuir el estrés. Se aconseja utilizar guantes y calcetines gruesos, así como evitar los traumatismos mecánicos y químicos. Para mantener la piel en el mejor estado posible, sin heridas ni fisuras, suele ser útil la aplicación diaria de una loción emoliente.

Sólo en los casos severos puede administrarse tratamiento vasodilatador oral y, en los casos muy graves, intraarterial, con fármacos del tipo de los inhibidores de los canales del Calcio, como la nifedipina y también con prostaciclina.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Argentina de Esclerodermia y Raynaud (AADEYR)

La Asociación Argentina de Esclerodermia es una entidad civil de bien público sin fines de lucro. Fué constituida en el año 2001 por personas que sufren la enfermedad y seres que contribuyen con su amor incondicional al logro de los objetivos fundacionales.

Dirección: Arenales 2893, solicite cita al:
(011) 4829-7191 - (1425) - C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4829-7191 y (011) 156- 641-8379
Sitio web: <http://www.esclerodermia.org.ar/>
email: esclerodermia2005@yahoo.com.ar
Presidente Sra. Nieves Loretta Bustos Cavilla
Pdte. fundador A.A.D.E.Y.R.
Mbro Fundación GEISER (ER) Enfermedades Raras
Mbro del Comité Consultivo Honorario de la COPINE (Comisión para la Plena Participación e Integración de las Personas con Necesidades Especiales)
Mbro fundador RAMPA (Red Ayuda Médico Paciente Argentina)

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Clínicas "José de San Martín"
Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
8º piso reumatología
Tel.: (011) 5950-8000 las 24 horas

Servicio de Reumatología
Dr. Gustavo Nasswetter
Dra. María Cristina Lunic
Dra. Diana Dubinsky

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand
Av. Díaz Vélez 5044 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655
Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670
Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 4982-5555

Servicio de Reumatología
Dr. Juan José Scali

Hospital José M. Penna

Pedro Chutro y Almafuerde. (1431) - C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4911-3030, Interno 361

Servicio de Reumatología
Dra. Alicia Eimon - e-mail: aeimon@cemic.edu.ar
Dra. Analía Alvarez
Dr. Enrique Retamal

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Centro de Atención Telefónica 24 hs. (011) 4959-0200
Turnos Médicos: (011) 4959-0300
Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>

Sección Reumatología, Servicio de Clínica Médica
Dr. Luis Cattogio
email: luis.catoggio@hospitalitaliano.org.ar
Dr. Enrique R. Soriano
Dr. Javier E. Rosa
Hospital Italiano de Buenos Aires

Dr. Gustavo Nasswetter

Reumatólogo, Jefe de Reumatología del Hospital de Clínicas "José de San Martín"
Consultorio particular: Paraguay 1896, 3º . C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4816-3700/ 5950-8452 / 5950-8998
Av. Maipú 3532, 1º Olivos
Tel.: (011) 4790-1794

Dr. Julio Hofman

Reumatólogo, Ex-Presidente de la SAR
Jefe del Servicio de Reumatología del Hospital Interzonal General de Agudos "Eva Perón" (Ex Profesor Mariano R. Castex)
Consultorio particular: Junín 1573, PB 2. C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4803-8110

Dr. Juan José Scali

Jefe Reumatología Hospital Durand
Ex Presidente del Colegio Iberoamericano de Reumatología
Ex Presidente de ARCBA (Asoc. de Reumatología de la ciudad de Bs. As.)

Consultorio particular:
Av. San Pedrito 323-6° B. C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4611-8417
Email: hdreuma@intramed.net

Dr. Horacio Venarotti

Médico Reumatólogo. Vicepresidente SAR - Director Médico
Atención Integral en Reumatología (AIR)
Av. Cabildo 1131. Piso 4°. Dto. 11
(C1426AAL) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
e-mail: hvenarotti@intramed.net
Tel.: (011) 4781-2499
Fax: (011) 4786-9086

Dra. María Cristina Lunic

Reumatóloga y Terapeuta sistémica del Hospital de Clínicas "José de San Martín"
Paraná 1097, 4° "F" C.A.B.A., Bs. As., Argentina.
Tel.: (011) 4780-2774 / (011) 155 463 7113

Dra. Diana Dubinsky

Médica Reumatóloga. Servicio de Reumatología del Hospital de Clínicas "José de San Martín"
Consultorio particular: Dean Funes 995, PB "b" y Carlos Calvo. C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4957-6561

Dra. Patricia Troielli

Médica Especialista en Dermatología
Consultorio particular: M. T. de Alvear 2320, 4° "N"
C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4961-4308/4963-5814

Provincia de Buenos Aires:

Hospital Interzonal General de Agudos "Eva Perón"

(Ex Profesor Mariano R. Castex) San Martín
Buenos Aires
Balcarce 900. San Martín, Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4755-2681

Servicio de Reumatología
Dr. Julio Hofman

Para mas información de contacto sobre profesionales especializados y centros de diagnóstico y tratamiento de esta patología ingrese a:
www.esclerodermia.org.ar



Epidermólisis Bullosa

La Epidermólisis Bullosa es un grupo de enfermedades genéticas de la piel, cuya característica es la formación de ampollas con el más mínimo roce o sin roce aparente.

Descripción de la enfermedad:

Fuente Asociación de Epidermólisis Bullosa de España

Los enfermos de Epidermólisis Bullosa (E.B.) tienen la piel tan frágil como las alas de una mariposa. Por eso los niños que la padecen son conocidos como niños mariposa o niños con piel de cristal.

Al ser una familia de enfermedades, tiene diferentes grados de afección que dependen de la variedad. Hay tipos en que la fragilidad de la piel se limita a zonas específicas y otras en las que se ve afectado todo el cuerpo.

¿Afecta sólo la piel?

A pesar de que los síntomas de la E.B. son más visibles en la piel, en determinados tipos de Epidermólisis, también pueden aparecer ampollas en otras zonas, como en la boca, por lo que puede restringir su apertura, o en la garganta. Pueden verse afectadas otras zonas mucosas, incluso los ojos, el esófago, el intestino y las vías respiratorias y urinarias.

¿Es contagiosa o infecciosa?

La E.B. nunca es infecciosa ni contagiosa. Al tratarse de una enfermedad genética, no existe riesgo de contraer la enfermedad por otras personas.

¿Se puede curar?

Un niño mariposa mantiene su enfermedad durante toda la vida, pero esta no puede variar de un tipo a otro. Si padece una variedad leve, ésta no va empeorar con el tiempo hasta convertirse en otra más grave. Afortunadamente, los investigadores son muy optimistas sobre la posibilidad de desarrollar tratamientos contra la E.B., ya que la única forma de tratar la enfermedad en la actualidad es mediante terapia génica. La investigación sobre Epidermólisis Bullosa ha avanzado considerablemente en los últimos años:

- Se conocen los genes que causan un gran número de variedades de E.B.
- Es posible un diagnóstico prenatal precoz
- Es aplicable la fertilización in vitro.

¿Es hereditaria?

La E.B. es una enfermedad genética que pasa de pa-

dres a hijos. Las distintas formas de E.B., según el tipo de herencia, se clasifican en dos:

Herencia dominante Se da cuando uno de los padres padece la enfermedad y pasa directamente a algunos de los hijos. En estos casos, existe un 50% de posibilidades en cada embarazo de que el niño herede la enfermedad.

Herencia recesiva: Los dos padres son portadores sanos del gen que causa el desorden. Transmiten la enfermedad pero no la padecen. En estos casos, existe una posibilidad entre cuatro en cada embarazo de que el niño padezca EB y una de dos posibilidades de que sea un portador sano. Los niños enfermos y portadores sólo presentarán el riesgo de tener hijos enfermos si su pareja es también portadora de un gen defectuoso. Es decir, en cada embarazo se da la posibilidad: 25% sano, 50% portador sano y 25% enfermo.

¿Cuántos tipos de E.B. existen?

Se han identificado unos veinte subtipos de E.B., cada uno de los cuales tiene síntomas característicos.

La piel está constituida por tres capas: epidermis, dermis e hipodermis, y según el sitio de formación de la ampolla se pueden agrupar en tres tipos principales:

-Simplex: la rotura se produce en la capa superficial de la piel (epidermis). Las ampollas cicatrizan sin pérdida de tejido. Los afectados suelen experimentar mejoría con el tiempo.

-Juntural: las ampollas aparecen en la zona situada entre la epidermis y la dermis. Los subtipos que incluye van desde una variedad letal hasta otras que pueden mejorar con el tiempo. Existen muy pocos casos diagnosticados con esta variedad.

-Distrófica: las ampollas aparecen en la dermis. Al cicatrizar, las sucesivas heridas van originando retracciones en las articulaciones, y llegan a dificultar seriamente el movimiento. También pueden aparecer ampollas en las membranas mucosas: boca, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias e interior de los párpados y córnea.

Actualmente, se ha establecido una clasificación dependiendo del tipo genético.

El diagnóstico de Epidermólisis ampollar hereditaria, se sospecha con el examen físico, es decir, al observar ampollas ante mínimos traumatismos, presentes al nacimiento o en los primeros meses de vida. Los antecedentes familiares (presencia de un padre enfermo o no), nos hace presumir el tipo de herencia, (dominante o recesiva).

Se deberá realizar la biopsia cutánea para ser analizada por microscopía óptica, inmunofluorescencia y microscopía electrónica.

La microscopía óptica nos permite establecer si la am-

polla está por encima de la membrana basal, (EA simple), pero no nos permite diferenciar si es de la unión o distrófica.

El estudio del mapeo antigénico y de los anticuerpos monoclonales por inmunofluorescencia permite detectar la localización de la ampolla y la ausencia de proteínas que normalmente estarían presentes en la zona de la membrana basal de la piel.

La microscopía electrónica con su alta resolución permite visualizar e identificar los defectos estructurales. Finalmente, los estudios moleculares de ADN detectan, en forma específica, el tipo de mutación y determina el modo de herencia. Estos dos últimos estudios no siempre se pueden realizar por su alto costo y complejidad.

Tratamiento

El cuidado de un paciente con E.B. comienza con un equipo de apoyo formado por los padres, médicos y enfermeras.

Diariamente debe realizarse lo siguiente:

- Higienizar las heridas;
- Drenar las ampollas;
- Vendar en forma adecuada (protección);
- Prevenir infecciones;
- Promover una buena nutrición e hidratación.

Complicaciones

- Digestivas: Disminución de la apertura bucal, caries, enfermedad periodontal, constipación, diarreas, fisuras anales, estrechez esofágica.
- Oftalmológicas: Úlceras corneales.
- Oncológicas: Carcinoma de células escamosas.
- Cardiológicas: Cardiomiopatía.
- Nutricionales: Deficiencia de selenio y carnitina.. Anemia crónica.
- Aparato locomotor: Limitación de la movilidad, pseudosindactilia, manos en mitón, o capullo.

Los casos más severos requieren, además de los cuidados dermatológicos, un equipo multidisciplinario conformado por neonatólogos, pediatras, gastroenterólogos, terapeutas ocupacionales, kinesiólogos, nutricionistas, traumatólogos, cirujanos plásticos, endoscopistas, hematólogos, odontólogos y psicólogos, entre otros.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fundación DEBRA Argentina

Es un equipo de corazones y mentes, voluntarios, dispuestos a trabajar en la lucha por la epidermólisis ampollar. Niños mariposa con la piel delicada como el cristal.

Dirección: Honduras 5770 (C1414BHN) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4899-0017

Sitio web: <http://www.debraargentina.org/>

e-mail: info@debraargentina.org
 Coordinadora Médica: Dra. Graciela Manssur y Equipo
 Multidisciplinario

Centros de referencia y especialistas:

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
 Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
 Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Dermatología
 Dra. Graciela Manssur

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Dermatología

El espectro clínico es muy amplio y abarca desde la esclerosis sistémica hasta formas de afección cutánea localizada.

Afecta fundamentalmente a la piel y a ciertos órganos internos, como tubo digestivo, pulmón, corazón y riñón. Es una enfermedad relativamente rara que afecta de 3 a 5 veces más a mujeres que a hombres. La edad media de comienzo es alrededor de los 40 años y la supervivencia es del 80% a los 5 años.

Se diagnostica a través de la historia clínica y los hallazgos físicos. Las determinaciones de laboratorio, rayos X y pruebas de función pulmonar determinan la extensión y la severidad de la alteración de los distintos órganos internos.

Clínicamente presenta un comienzo insidioso con artralgias generalizadas, rigidez, fatiga y pérdida de peso, precedidas, por un fenómeno de Raynaud y una progresiva induración de la piel, sobre todo de las manos, durante un número variable de años.

Desde el punto de vista cardiorrespiratorio, la fibrosis pulmonar es la manifestación más frecuente, pudiendo presentarse también pleuritis y pericarditis (inflamación de la membrana que recubre por fuera el corazón) con derrame. También pueden aparecer hipertensión pulmonar, arritmias cardíacas y otros trastornos de la conducción, así como insuficiencia cardíaca crónica secundaria a la hipertensión pulmonar y poco sensible a la digoxina.

Las manifestaciones renales, cuando aparecen, son las que progresan más rápidamente; se desarrolla una nefropatía grave por hiperplasia de la capa íntima de las arterias del riñón, que puede precederse de hipertensión acelerada o maligna de comienzo brusco y es la causa de una insuficiencia renal rápidamente progresiva e irreversible, que puede resultar fatal en pocos meses.

Esclerodermia

Un grupo heterogéneo de patologías que tienen en común el endurecimiento y el adelgazamiento cutáneo sumado a manifestaciones sistémicas.

Código CIE-9-MC: 710.1
 Vínculos a catálogo McKusick: 181750

También conocida como:

Esclerosis Sistémica Progresiva
 Esclerosis Sistémica Progresiva Familiar
 Esclerosis Sistémica

Descripción de la enfermedad:

Fuente Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España

El término esclerodermia significa literalmente piel dura, incluye un grupo heterogéneo de patologías que tienen en común el endurecimiento y el adelgazamiento cutáneo sumado a manifestaciones sistémicas.

La esclerodermia o esclerosis sistémica, es una enfermedad rara del grupo de las colagenosis. La esclerosis sistémica es una enfermedad crónica y con frecuencia progresiva que afecta al sistema autoinmune, la pared de los vasos sanguíneos y al tejido conectivo.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Argentina de Esclerodermia y Raynaud (AADEYR)

La Asociación Argentina de Esclerodermia es una entidad civil de bien público sin fines de lucro. Fué constituida en el año 2001 por personas que sufren la enfermedad y seres que contribuyen con su amor incondicional al logro de los objetivos fundacionales.

Dirección: Arenales 2893, solicite cita al:

(011) 4829-7191 - (1425) - C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4829-7191 y (011) 156- 641-8379

Sitio web: <http://www.esclerodermia.org.ar/>

email: esclerodermia2005@yahoo.com.ar

Presidente Sra. Nieves Loretta Bustos Cavilla

Pdte. fundador A.A.D.E.Y.R.

Mbro Fundación GEISER (ER) Enfermedades Raras

Mbro del Comité Consultivo Honorario de la COPINE (Comisión para la Plena Participación e Integración de las Personas con Necesidades Especiales)
Mbro fundador RAMPA (Red Ayuda Médico Paciente Argentina)

Clínicas "José de San Martín"
Consultorio particular: Paraguay 1896, 3° . C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4816-3700/ 5950-8452 / 5950-8998
Av. Maipú 3532, 1° Olivos
Tel.: (011) 4790-1794

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
8° piso reumatología
Tel.: (011) 5950-8000 las 24 horas

Servicio de Reumatología
Dr. Gustavo Nasswetter
Dra. María Cristina Lunic
Dra. Diana Dubinsky

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand

Av. Díaz Vélez 5044 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655
Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670
Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 4982-5555

Servicio de Reumatología
Dr. Juan José Scali

Hospital José M. Penna

Pedro Chutro y Almaguero. (1431) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4911-3030, Interno 361

Servicio de Reumatología
Dra. Alicia Eimon - e-mail: aeimon@cemic.edu.ar
Dra. Analía Alvarez
Dr. Enrique Retamal

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Centro de Atención Telefónica 24 hs. (011) 4959-0200
Turnos Médicos: (011) 4959-0300
Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>

Sección Reumatología, Servicio de Clínica Médica
Dr. Luis Cattogio
email: luis.cattogio@hospitalitaliano.org.ar
Dr. Enrique R. Soriano
Dr. Javier E. Rosa
Hospital Italiano de Buenos Aires

Dr. Gustavo Nasswetter

Reumatólogo, Jefe de Reumatología del Hospital de

Dr. Julio Hofman

Reumatólogo, Ex-Presidente de la SAR
Jefe del Servicio de Reumatología del Hospital Interzonal General de Agudos "Eva Perón" (Ex Profesor Mariano R. Castex)
Consultorio particular: Junín 1573, PB 2. C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4803-8110

Dr. Juan José Scali

Jefe Reumatología Hospital Durand
Ex Presidente del Colegio Iberoamericano de Reumatología
Ex Presidente de ARCBA (Asoc. de Reumatología de la ciudad de Bs. As.)
Consultorio particular:
Av. San Pedrito 323-6° B. C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4611-8417
Email: hdreuma@intramed.net

Dr. Horacio Venarotti

Médico Reumatólogo. Vicepresidente SAR - Director Médico
Atención Integral en Reumatología (AIR)
Av. Cabildo 1131. Piso 4°. Dto. 11 (C1426AAL) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
e-mail: hvenarotti@intramed.net
Tel.: (011) 4781-2499
Fax: (011) 4786-9086

Dra. María Cristina Lunic

Reumatóloga y Terapeuta sistémica del Hospital de Clínicas "José de San Martín"
Paraná 1097, 4° "F" C.A.B.A., Bs. As., Argentina.
Tel.: (011) 4780-2774 / (011) 155 463 7113

Dra. Diana Dubinsky

Médica Reumatóloga. Servicio de Reumatología del Hospital de Clínicas "José de San Martín"
Consultorio particular: Dean Funes 995, PB "b" y Carlos Calvo. C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4957-6561

Dra. Patricia Troielli

Médica Especialista en Dermatología
Consultorio particular: M. T. de Alvear 2320, 4° "N" C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4961-4308/4963-5814

Provincia de Buenos Aires:

Hospital Interzonal General de Agudos "Eva Perón"

(Ex Profesor Mariano R. Castex) San Martín
Buenos Aires
Balcarce 900. San Martín, Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4755-2681

Servicio de Reumatología
Dr. Julio Hofman

Para más información de contacto sobre profesionales especializados y centros de diagnóstico y tratamiento de esta patología ingrese a:

www.esclerodermia.org.ar

Esclerosis Múltiple

La esclerosis múltiple es un trastorno crónico desmielinizante del sistema nervioso central en el que se producen múltiples áreas o placas de desmielinización.

Código CIE-9-MC: 340

Vínculos a catálogo McKusick: 126200

También conocida como:

Enfermedad Desmielinizante
Esclerosis Múltiple Primaria Progresiva
Esclerosis Desmielinizante

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo, España.

La enfermedad es de causa desconocida aunque se ha relacionado con múltiples factores genéticos, autoinmunes e infecciosos. No tiene origen genético, a pesar de que el riesgo de padecerla, es 5 a 10 veces mayor para los hermanos de un paciente que para la población general. La enfermedad se presenta entre los 20 y 50 años y afecta notablemente su ámbito laboral y personal.

Los síntomas dependen de las áreas del sistema nervioso central lesionadas y no todas las personas están afectadas de la misma manera.

Clínicamente, se presenta en forma de crisis o brotes de parálisis, ataxia, temblores, trastornos visuales, di-

sartria, debilidad, hormigueo, problemas de equilibrio, rigidez muscular, problemas en la función sexual, sensibilidad al calor, problemas de memoria a corto plazo y, ocasionalmente, problemas de juicio o razonamiento.

Generalmente, los brotes ceden en dos o tres semanas y ocasionan secuelas. El tratamiento de la enfermedad requiere un abordaje multidisciplinar en el que participan diversos especialistas en neurología, radiología, laboratorio y urología. Siempre deben tratarse las alteraciones y secuelas motoras mediante reeducación motora, guiada por un fisioterapeuta y ortopedista, cuyo principio fundamental es la conservación de una actividad.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Lucha Contra la Esclerosis Múltiple (A.L.C.E.M.)

La misión de ALCEM es brindar información y apoyo a las personas con Esclerosis múltiple y a sus familias para favorecer el protagonismo, participación e integración.

Tel.: (0220) 485-2003 (lunes a viernes de 10-12 y 17-20)
(0220) 485-5015

Fax: (0220) 4851880

Sitio web: <http://www.alcem.org.ar/>

E-mail: alcem@speedy.com.ar

Para más información de contacto sobre profesionales especializados y centros de diagnóstico y tratamiento de esta patología ingrese a:

<http://www.alcem.org.ar/>

Asociación Para la Lucha Contra la Esclerosis Múltiple en la Argentina (A.L.E.M.A.)

ALEMA es una asociación de autoayuda para aquellos pacientes que sufren esta enfermedad y para sus familias y personas cercanas. Su objetivo es contener, ayudar, informar y orientar a quienes lo necesitan.

Dirección: Ciudad de la Paz 693 – 2º piso "A".

C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: 4813-6055 - 4771-3647 o 4813-6055

Sitio web: <http://www.alema.org.ar>

email: litozayat@yahoo.com.ar - alemaong@hotmail.com

Contacto: Ignacio Sayat (Presidente)

Eduardo Santamaria (Vicepresidente)

Para más información de contacto sobre profesionales especializados y centros de diagnóstico y tratamiento de esta patología ingrese a: <http://www.alema.org.ar>

Esclerosis Múltiple Argentina (E.M.A.)

Dirección: Uriarte 1465 – Cap.Fed.
 Tel.: (011) 4831-6617
 email: info@ema.org.ar
 Sitio Web: www.ema.org.ar
 Contacto: Lic. Elena Garós

Centro de Atención EMA

Los interesados deberán solicitar entrevista al 4831-6617 o por mail: info@ema.org.ar
 Área Salud Mental:
 Responsable: Lic. Débora Fleschler. Lic. en Psicología UBA.
 Equipo: Psicólogos. Counselors. Psiquiatras.
 psicologia@ema.org.ar
 Departamento Recién Diagnosticados (RD)
 Solicitar turno con la Lic. Débora Fleschler
 psicologia@ema.org.ar

Área Legal

- Orientación legal especializada
 Responsables:
 Dra. María Ines Bianco .- C.S.J.N,T: 26 F: 31 - email:
 mibianco@fibertel.com.ar
 Dra. Leticia Crescentini – email:
 lcrescentini@fibertel.com.ar
 Dirección del estudio y teléfono:
 Sarmiento 938 piso 2º B y 5º L - C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4326-2675 / 4328-7506 / 4328-0808

Área Neurorrehabilitación

Email de consulta sobre rehabilitación:
 direccionmedica@ema.org.ar
 Pedir turno para evaluaciones de rehabilitación:
 Lunes a Viernes de 9 a 17 al (011) 4831-6617
 con Delfina o María Luz.
 Conformación del equipo:
 Médica Fisiatra: Dra. Andrea Gazzotti.
 Kinesiología: Lic. Susana Boglio, Lic. Juan Camellini,
 Lic. Marian Gay y Lic. Karina Bulacio, Lic. María Eugenia Vallet y Lic. Andrea Leiva.
 Terapia Ocupacional: Lic. Cristina Chierico, Lic. Genoveva Gruart, Lic. Paula Fernández Pane y Karina Sánchez.
 Fonoaudiología: Lic. Paola Gayol y Lic. Yanina Sassone.
 Neuropsicología: Lic. Adriana Yanco
 Psiquiatría: Dr. Cristian Gil Mariño
 Nutrición: Lic. Lorena Gómez.

Comisión Directiva

Presidente: Samuel Carlisle
 Vicepresidente: Dudu von Thielmann
 Centro de Atención en Esclerosis Múltiple
 Directora Ejecutiva: Florencia Carlés
 Directora Centro de Atención: Lic. Elena Garós

Staff:

Médica Fisiatra:
 Dra. Andrea Gazzotti

Kinesiólogos:
 Lic. Susana Boglio
 Lic. Marian Gay
 Lic. Karina Bulacio
 Lic. Juan Camellini
 Lic. María Eugenia Vallet
 Lic. Andrea Leiva

Psicólogos:
 Lic. Débora Fleschler
 Lic. Diana Liascowsky
 Lic. Silvia Fernández
 Lic. Mariana Aita
 Lic. María Elena Quiñones
 Lic. Marcela Maggi
 Lic. Mónica Burstein

Abogados:
 Dra. María Inés Bianco
 Dra. Leticia Crescentini

Trabajadoras Sociales:
 Lic. Elena Garós
 Lic. Romina Militello
 Lic. Erica Diez

Terapistas Ocupacionales:
 Lic Karina Sanchez
 Lic. Cristina Chierico
 Lic. Genoveva Gruart
 Lic. María Paula Fernández Pane

Fonoaudióloga:
 Lic. Paola Pastorini
 Lic. Yanina Sason

Neuropsicóloga:
 Lic. Adriana Yanco

Psiquiatra:
 Dr. Cristian Gil Mariño

Nutrición:
 Lic Lorena Gómez
 Counselors:
 Eduardo Blacher
 Ana Perusset
 María Fernanda Perez Delaney
 Claudia Fernandez
 Beatriz Bibian
 Flavia Ferrandina
 Elena Andreoni

Comité Médico Asesor

Presidente Dr. Andrés Villa.
 Vicepresidente Dr. Vladimiro Sinay.

Secretaria: Dra. Adriana Tarulla.

Vocales:

Dr. Jorge Correale

Dra. Cristina Martínez

Dr. Fernando Cáceres

Dr. Edgardo Cristiano

Dr. Roberto Rotta Escalante

Dra. Nora Fernández Liguori

Dra. Adriana Tarulla

Dra. Adriana Carrá

Dra. Norma Deri

Dra. Silvia Tenenbaum

Dr. Orlando Garcea

Dr. Salomón Muchnik

Dr. Edgardo Reich

Dr. Daniel Muñoz

Dra. Andrea Gazzotti

Consultas: comitemedico@ema.org.ar



Fenilcetonuria

La fenilcetonuria es una enfermedad metabólica, causada por un déficit de la enzima hepática llamada fenilalanín-hidroxilasa.

Código CIE-9-MC: 270.1

Vínculos a catálogo McKusick: 261600

También conocida como:

Fenilcetonuria Clásica

Oligofrenia Fenilpirúvica

Fenilalaninemia

Fenilalanín Hidroxilasa

Déficit de Hiperfenilalaninemia

Folling, Síndrome de

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La fenilcetonuria es una enfermedad metabólica, causada por un déficit de la enzima hepática llamada fenilalanín-hidroxilasa. La alteración en el metabolismo del aminoácido llamado fenilalanina sobre el que actúa la enzima deficiente provoca un acúmulo excesivo de fenilalanina en los líquidos del organismo.

La fenilcetonuria es una enfermedad progresiva severa que puede producir retraso mental si no se trata a tiempo.

En el período neonatal, cursa en forma asintomática con niveles aumentados de fenilalanina en sangre y, en ausencia de tratamiento, conduce a un retraso mental permanente. La frecuencia es de 1 caso por cada 10.000 recién nacidos vivos.

El adecuado diagnóstico y tratamiento permiten el desarrollo intelectual y físico normal del individuo.

Con una dieta cuidadosamente controlada y reducida en fenilalanina, los individuos afectados por fenilcetonuria pueden evitar el retraso mental irreversible.

Existe una forma mucho menos frecuente de fenilcetonuria (1-3%) debido a la deficiencia de tetrahidrobiopterina que es el cofactor natural de la fenilalanín-hidroxilasa. A diferencia de la forma clásica antes descrita, el tratamiento requiere la suplementación con el cofactor activo L-DOPA y 5-OH triptofano.

La fenilcetonuria se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Fenilcetonuria de Argentina

La Asociación de Fenilcetonuria de Argentina es una asociación civil, sin fines de lucro, creada por iniciativa de un grupo de padres, médicos, nutricionistas, profesionales e integrantes de la comunidad (Resolución I.G.J. Nro. 0000972). Tiene como misión mejorar la calidad de vida de las personas con Fenilcetonuria, y también con otros desordenes, que requieren un programa de alimentación bajo en proteínas.

Dirección: Echeverría 2210 - (C1428DRN) Buenos Aires

Tel.: (011) 4784-8446 / 15 5 329-6387

Sitio Web: <http://www.fenilcetonuria.8k.com>

Mail: fenilcetonuria@gmail.com

asociaciondefenilcetonuria@gmail.com

Equipo asesor:

Asuntos Médicos: Dra. Norma Specola,

Dra. Mariana Núñez

Ginecología Infanto-Juvenil: Dra. Mónica Novello

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Fundación para el estudio de las Enfermedades Neurometabólicas

Uriarte 2383 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel./Fax: (011) 4774-3058

Sitio web: www.fesen.org
Email: info@fesen.org

Directora Médica: Dra. Marina Szlago
marina.szlago@fesen.org

Directora Científica: Dra. Andrea B. Schenone
andrea.schenone@fesen.org

Fundación de Endocrinología Infantil

Única sede: Gral. Lucio N. Mansilla 2771 (1425) C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Horario: Lunes a viernes de 8 a 16
Tel.: (011) 4964-2008
Fax: (011) 4961-7704
Sitio web: <http://www.fei.org.ar>
e-mail: fei@fei.org.ar

Provincia de Buenos Aires:

Hospital de Niños Sor María Ludovica

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata,
Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Servicio de Neurología

Sector de Metabolismo

Dra. Norma Specola
Dra. Mariana Núñez
Teléfonos: (0221) 453-5901 / 07, interno 1776

Fundación Bioquímica Argentina

Calle 6 1344,(1900) – La Plata, Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 4241252
Sede Buenos Aires:
Viamonte 1167 Piso 3°, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Sitio web: <http://www.fba.org.ar/>

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas
– CEMECO
Ferroviarios 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-
CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com - nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert



Fibrodiasplasia Osificante Progresiva

Una extraña enfermedad genética en la cual el cuerpo produce “hueso adicional” en áreas donde no debe existir.

Descripción de la enfermedad:

Fuente:

<http://www.ifopa.org/spanish/guidebook/genetics.html>

La Fibrodiasplasia Osificante Progresiva (FOP) es una condición autosómica dominante, es una extraña enfermedad genética en la cual el cuerpo produce “hueso adicional” en áreas donde no debe existir formación de hueso. El “hueso adicional” se desarrolla en el interior de músculos, tendones, ligamentos y otros tejidos conectivos. Esta formación de “hueso adicional” en áreas equivocadas es comúnmente conocida como osificación heterotópica. En personas con FOP, puentes de “hueso adicional” se desarrollan a lo largo de articulaciones (coyunturas), resultando en el endurecimiento, cerradura e inmovilidad permanente de las partes envueltas.

Normalmente, la condición comienza en el cuello y en los hombros, y continúa su desarrollo a través de la espalda, el tronco, los brazos y las piernas. En adición, la malformación del dedo grande del pie (corto, torcido, y a veces curvo hacia adentro) es casi siempre asociada con la condición FOP y puede ser detectada en el nacimiento. Mientras la malformación del dedo grande del pie causa sólo algunos problemas, sirve como un signo importante de FOP; antes de que ocurra la osificación heterotópica.

Algunas inflamaciones (a veces dolorosas), especialmente en los hombros y el área de la espalda, son usualmente los primeros signos de FOP.

Los síntomas de FOP usualmente comienzan durante las primeras dos décadas de vida; la mayoría de las personas afectadas descubren que tienen FOP antes de los diez años.

Se estima que FOP afecta alrededor de 2500 personas alrededor del mundo, o aproximadamente uno por cada dos millones.

El descubrimiento del gen de FOP fue el resultado del cuidadoso trabajo de los científicos de la Universidad de Pensilvania y sus colegas del Consorcio Internacional de Investigación en FOP durante muchos años. Este trabajo involucró la identificación y el examen clínico de familias multigeneracionales, frecuentemente

en regiones remotas del mundo; el análisis amplio de ligamiento genético; la identificación de genes candidatos; y finalmente, el secuenciamiento y análisis de ADN de los genes candidatos. El equipo descubrió que FOP es causada por una mutación de un gen para un receptor denominado ACVR1 en la vía de señalización de la proteína morfogénica ósea.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fibrodiasplasia Osificante Progresiva Fundación FOP

La Fundación FOP, Fibrodiasplasia Osificante Progresiva, es una organización sin fines de lucro constituida con un doble propósito. En primer lugar, contribuir al mejoramiento de la calidad de vida de las personas afectadas por FOP en la Argentina así como también promover y colaborar con la investigación conducente a lograr la cura o un tratamiento que permita controlar la progresión de la enfermedad. En segundo lugar, desarrollar actividades destinadas a contribuir a instalar la temática de las enfermedades poco frecuentes en la agenda pública de la Argentina y promover el desarrollo de políticas tendientes a mejorar la situación de las personas afectadas.

Tel.: (011) 15-4145-5391

Sitio web: www.fundacionfop.org.ar

email: info@fundacionfop.org.ar

Organización Internacional: International FOP Association (IFOPA)

Sitio web: www.ifopa.org

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Centro de Atención Telefónica 24 hs. 4959-0200

Turnos Médicos: 4959-0300

Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>

Potosí 4060

Tel.: (011) 4959-0581; (011) 4959-0200, int. 8389

Servicio de Pediatría

Dra. Carmen De Cunto - email:

carmen.decunto@hospitalitaliano.org.ar

Reumatóloga pediátrica

Dra. Titania Pasqualini – email:

titania.pasqualini@hospitalitaliano.org.ar

Endocrinóloga pediátrica

Adultos

Dra. Ana Galich – email:

ana.galich@hospitalitaliano.org.ar

Endocrinóloga

Tel.: (011) 4959-0200

Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Consultas (011) 4308-5325

Servicio de Genética

Jefa: Dra. Cristina Barreiro

Dra. María del Valle Torrado

Servicio de Ortopedia

Servicio de Crecimiento y Desarrollo

Jefe: Dr. Lejarraga

Dra. Virginia Fano

Centro de Genética Médica (Cenagem)

Las Heras 2670 – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4801-2326

Hospital de Clínicas “José de San Martín”

Av. Córdoba 2351, piso 8° - (C1120AAR) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 5950-8000 las 24 horas

Tel./Fax: (011) 5950-8972

Sección Osteopatías Médicas

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas – CEMECO

Ferrovianos 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina

Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-

CEMECO (0351) 4575974

Fax: (0351) 4586 439

Emails: cemeco@hotmail.com - nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Dr. Norberto Guelbert

Provincia de Entre Ríos:

Hospital de Santa Elena

Tel.: (03437) 481-445

Dr. Héctor R Acosta - email: doc_acos@hotmail.com

Provincia de Jujuy:

Hospital de Niños de Jujuy

José Hernández 624 - (4600) San Salvador de Jujuy,
Jujuy, Argentina
Tel.: : (0388) 422-1289, interno 14

Unidad de Genética Médica
Dr. J. E. DiPierrri

Provincia de Río Negro:**Hospital Ramón Carrillo**

F. P. Moreno 601, Río Negro, Argentina
Tel.: (02944) 426100/426119

Fibrosis Quística

La fibrosis quística o mucoviscidosis es una enfermedad hereditaria rara que suele afectar al sistema respiratorio, páncreas y glándulas sudoríparas.

Código CIE-9-MC: 277.0
Vínculos a catálogo McKusick: 219700

También conocida como:

Enfermedad Fibrosis Pancreática
Mucoviscidosis

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La fibrosis quística o mucoviscidosis es una enfermedad hereditaria rara que suele afectar al sistema respiratorio, páncreas y glándulas sudoríparas, suele comenzar en la infancia y se caracteriza por la presencia de infecciones respiratorias crónicas, insuficiencia pancreática exócrina y afectación de hígado y aparato reproductor.

Afecta a 1 de cada 2000-3500 nacidos vivos, es la más frecuente de las enfermedades genéticas mortales hereditarias en la población de raza blanca; y aparece más comúnmente en poblaciones de origen europeo.

Se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo, el individuo homocigoto padece la enfermedad, mientras que el heterocigoto sólo es portador de la misma.

Se debe a una alteración en la proteína CFTR (factor regulador de la fibrosis quística), que es una proteína que actúa al nivel de las membranas en el mecanismo de intercambio del ión cloro.

Clínicamente, se manifiesta casi siempre por la siguiente tríada:

- 1.- Enfermedad pulmonar obstructiva crónica,
- 2.- Insuficiencia pancreática exocrina y
- 3.- Cifras anormalmente altas de electrolitos en el sudor.

El signo detectable más precozmente es el íleo meconial, cuadro causado por una obstrucción del íleon por meconio viscoso, que aparece en el 10% de los niños afectados y se asocia a menudo a vólvulo, perforación intestinal y suele ir seguido de los otros signos de enfermedad.

Las manifestaciones respiratorias y cardiovasculares aparecen en el 50% de los casos y son fundamentalmente bronquitis, neumonía, bronquiectasias, abscesos pulmonares, atelectasias, sinusitis, poliposis nasal, hipertensión, insuficiencia cardíaca congestiva, hemoptisis, neumotórax e insuficiencia respiratoria. El diagnóstico clínico se confirma mediante el llamado test del sudor, que sigue siendo el método más útil y relativamente más específico.

El gen de la fibrosis quística, se ha identificado y clonado y se localiza en el brazo largo del cromosoma 7 (7q31). Se conocen por el momento más de 1500 mutaciones diferentes, siendo la DF508 la predominante, en un 68% de los casos.

Asociaciones de pacientes y de familiares:**Asociación Argentina de la Lucha contra la Enfermedad Fibroquística del Páncreas (F.I.P.A.N.)**

La misión de esta asociación es colaborar con todo aquello que directa e indirectamente se relaciona con la Lucha Contra la Fibrosis Quística (FQ) y promover la solución de los problemas económicos, sociales y asistenciales que ocasiona la enfermedad.

Dirección: Av. Pueyrredon 1895 1º B, C.A.B.A.,
Tel.: (011) 4806 5585 Fax: (011) 4806 7633
email: fipanbsas@fipan.org.ar
Sitio web: <http://www.fipan.org.ar>

Centros de referencia y especialistas:**Ciudad Autónoma de Buenos Aires:****Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"**

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Hospital de Pediatría Pedro de Elizalde (ex Casa Cuna)

Av. Montes de Oca 70 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4307-4788

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Tel.: (011) 4963-3224
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
E-mail: fibrosis_quistica@hotmail.com

Hospital María Ferrer

Enrique Finocchietto 849 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4307-6777 / 7491 - Atención Adultos

Hospital de Gastroenterología "B. Udaondo"

Avenida Caseros 2061 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4306-4641 al 46, int. 121.
Servicio de Nutrición - Asistencia nutricional y atención de Diabetes relacionada con FQ (adultos).

Hospital General de Agudos "Dalmacio Vélez Sarsfield"

Pedro Calderón de la Barca 1550 - Monte Castro - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4639-8700/8705 (Conmutador)
Grupo Multidisciplinario de atención de pacientes con Fibrosis Quística.
Los días de atención a FQ serán los martes, para lo cual deberán solicitar turno previo.

Centro Nacional de Genética Médica

Av. Las Heras 2670 - 3º y 4º pisos - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4801-2326

Provincia de Buenos Aires:**Hospital Zonal General de Agudos "Dr. Enrique F. Erill"**

- San Lorenzo 651, Escobar, Bs. As., Argentina
Conmutador: (03488) 43-3130 Fax: (03488) 43-3143

Para mas información de contacto sobre profesionales especializados y centros de diagnóstico y tratamiento de esta patología ingrese a:

<http://fipan.org.ar:80/leer.php/46>

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas - CEMECO**

Ferrovianos 1250, (5016) - Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473477, o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

**Fundación para el Bienestar del Niño
"Programa de Asistencia a la Fibrosis Quística"**

Av. Castro Barros 75, Bloque 7. 3º A
(5000) Barrio Providencia - Córdoba - Argentina.

Para mayor información de Hospitales y/o Centros de Diagnóstico y Tratamiento especializados en esta patología contacte a :

Te/Fax : (0351) 4713535
Emails : fqcba@arnet.com.ar
fqcba@hotmail.com

Listado de profesionales y centros privados

Para mas información de contacto sobre profesionales especializados y centros de diagnóstico y tratamiento de esta patología ingrese a:

<http://fipan.org.ar/leer.php/45>



Galactosemia

Es la incapacidad del organismo para metabolizar el azúcar simple galactosa, lo que ocasiona la acumulación de galactosa 1-fosfato en el organismo.

Código CIE-9-MC: 271.1

Vínculos a catálogo McKusick: 230400

También conocida como:

Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa;
Deficiencia de galactocinasa;
Deficiencia de galactosa-6-fosfato epimerasa
Galactosa 1 Fosfato Uridil Transferasa, Déficit de

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La galactosemia clásica es una enfermedad hereditaria rara del metabolismo de los carbohidratos que afecta la capacidad del organismo de degradar la galactosa y convertirla en glucosa.

El hígado convierte la galactosa en glucosa mediante tres reacciones enzimáticas consecutivas, controladas por diferentes enzimas y el déficit de cada una de ellas da lugar a diferentes enfermedades hereditarias, conocidas como errores innatos del metabolismo:

- 1.- El déficit de galactoquinasa (GALK), enzima que determina la fosforilación de la galactosa a galactosa-1-fosfato. Esto produce inevitablemente una catarata congénita.
- 2.- El déficit de Galactosa-1-Fosfato Uridil Transferasa (GALT), que produce la llamada galactosemia clásica.
- 3.- El déficit de UDP galactosa-4-epimerasa (GALE). Esta enzima cataliza la interconversión de UDP-glucosa y UDP galactosa. Su deficiencia da lugar a una compleja forma de galactosemia, llamada galactosemia por déficit de epimerasa, es la forma más rara de todas y de la que se han descrito casos aislados.

La forma clásica de galactosemia se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo.

El metabolismo de los carbohidratos es crítico para la producción de energía celular, modificación de las glucoproteínas y glucolípidos celulares y el normal desarrollo del ser humano.

La frecuencia de la galactosemia clásica, se estima en 1 caso por 59.000 nacidos vivos.

La clínica se define por la tríada típica formada por:

1. cataratas;
2. retraso mental;
3. alteración hepatorrenal, que puede llegar al grado máximo de cirrosis.

La catarata suele evolucionar y producir ceguera precoz. Pueden presentar también otras manifestaciones clínicas de severidad variable: letargia, convulsiones y sepsis.

En los casos más severos, la enfermedad puede llegar a ser mortal.

El diagnóstico de confirmación es la demostración de una ausencia o déficit de la GALT eritrocitaria.

Puede hacerse también diagnóstico prenatal, mediante determinación de la actividad enzimática en cultivo de células de amniocentesis o detectando un aumento del galactitol en el líquido amniótico.

El tratamiento consiste en una dieta libre de galactosa, sin leche ni productos lácteos, con la que se normalizan los síntomas agudos. Las complicaciones a largo plazo, como el déficit intelectual y el fracaso ovárico suelen permanecer, en la mayoría de los pacientes.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Pacientes de Enfermedades Lisosomales de la República Argentina (A.P.E.L.R.A.)

La Asociación de Pacientes de Enfermedades Lisosomales de la República Argentina, fué constituida para y por los pacientes de enfermedades lisosomales. Está integrada por un grupo de personas con ideales comunes: trabajar y aportar nuevas ideas que beneficien a los pacientes y a las familias involucradas con las

Enfermedades Lisosomales.

Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Dirección: Perú 79 Piso 6º Of. nº 14 . (C1067AA) -
C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4342-9471 / 4342-6793
Sitio Web: www.apelra.org.ar
E-mail: apelra@apelra.org.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha Nº 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As.,
Argentina
Tel.: (011) 4308 - 4300

Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo
Dra. Luisa Bay – email: lbay@garrahan.gov.ar
Jefa de la Unidad de Errores Congénitos del Metabo-
lismo del Hospital Garrahan
Tel.: (011) 49431702
Dr. Hernán Eiroa – email: heiroa@garrahan.gov.ar

Fundación de Endocrinología Infantil

Única sede: Gral. Lucio N. Mansilla 2771 (1425) C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Horario: Lunes a viernes de 8 a 16
Tel.: (011) 4964-2008
Fax: (011) 4961-7704
Sitio web: <http://www.fei.org.ar>
e-mail: fei@fei.org.ar

Fundación para el estudio de las Enfermedades Neurometabólicas

Uriarte 2383 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel./Fax: (011) 4774-3058
Sitio web: www.fesen.org
Email: info@fesen.org

Directora Médica: Dra. Marina Szlago
Marina.szlago@fesen.org

Directora Científica: Dra. Andrea B. Schenone
Andrea.schenone@fesen.org

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas
– CEMECO
Ferroviarios 1250, (CP 5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-
CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439



Hemofilia

Es una enfermedad rara hereditaria de la sangre, caracterizada por la tendencia a las hemorragias anormales.

Descripción de la enfermedad:

Fuente Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La hemofilia tipo A o hemofilia clásica es una enfermedad rara hereditaria de la sangre, caracterizada por la tendencia a las hemorragias anormales. Se caracteriza por la deficiencia del factor VIII, llamado también factor antihemofílico, bien por disminución del factor o por existencia de un factor estructuralmente anormal.

Los síntomas fundamentales son la hemartrosis y las hemorragias en tejidos blandos y músculos. Se afectan preferentemente las articulaciones que soportan peso y roces: codos, rodillas y tobillos; y con el tiempo puede llegar a producirse daño isquémico en nervios, artritis con fibrosis, anquilosis de las articulaciones y atrofia muscular, las complicaciones más graves son las hemorragias bucofaríngeas y en el sistema nervioso central.

La hemofilia tipo B es la deficiencia o disfunción del factor IX, o factor de Christmas de la coagulación, se da en 1/100.000 neonatos varones, supone el 12-15% de todas las hemofilias; el cuadro clínico es idéntico al de la hemofilia A.

La sangre se halla normalmente en un equilibrio dinámico entre la fluidez y la coagulación, necesario para que no se produzcan ni trombosis ni sangrado excesivo después de traumatismos leves.

El mecanismo de la hemostasia o coagulación es complejo, comprende las reacciones locales de los vasos sanguíneos, las funciones de las plaquetas y la interacción de los llamados factores específicos de la coagulación, de sus inhibidores y de las proteínas fibrinolíticas que circulan en la sangre.

La hemofilia tipo A supone el 80% de todas las hemo-

filias; el cuadro clínico es idéntico al de la hemofilia B. Las manifestaciones aparecen en el periodo neonatal, ya que el factor no atraviesa la placenta, pero puede haber muchos recién nacidos asintomáticos.

En la hemofilia tipo B, el factor IX está habitualmente bajo en los recién nacidos y no alcanza los valores normales hasta pasados varios meses. Las manifestaciones aparecen en cualquier periodo de la infancia, pero puede haber muchos recién nacidos asintomáticos.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fundación de la Hemofilia

Instituto Asistencial Dr. Alfredo Pavlovsky

Dirección: Soler 3485 - (1425), C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4963-1755

Sitio web: www.hemofilia.org.ar

e-mail: info@hemofilia.org.ar

Listado de profesionales médicos:

ingrese a www.hemofilia.org.ar/profesionales.org.ar

Hemofiliarte Arte y Hemofilia

El grupo HemofiliArte está constituido por un grupo de personas con hemofilia. Desde hace muchos años participan de los talleres de expresión de la Fundación de la hemofilia. Son talleres integrales que comprenden el abordaje de distintas disciplinas.

El arte es la herramienta fundamental para abordar la salud, ya que desde su origen los talleres plantearon una mirada hacia la hemofilia que les permitiera a los participantes desplegar todos sus recursos y sus habilidades personales.

Sitio web: <http://www.hemofiliarte.com.ar/>

E-mail: info@hemofiliarte.com.ar

Coordinación general: Lic. Irene Fuchs (Psicóloga)

Centros de referencia y especialistas:

Fundación de la Hemofilia - Instituto Asistencial

Dr. Alfredo Pavlovsky

Dirección: Soler 3485 - (1425), C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: 4963-1755
 Sitio web: www.hemofilia.org.ar
 e-mail: info@hemofilia.org.ar
 Listado de profesionales médicos:
 ingrese a www.hemofilia.org.ar/profesionales.org.ar

Histiocitosis

Éste es el nombre general que se le da a un grupo de síndromes que incluyen un aumento anormal en el número de ciertas células inmunitarias denominadas histiocitos.

Código CIE-9-MC: 277.8
 Vínculos a catálogo McKusick: 246400 604856

También conocida como:

Granuloma eosinofílico
 Histiocitosis de las células de Langerhans
 Enfermedad de Letterer-Siwe
 Reticuloendoteliosis no lipídica
 Histiocitosis X pulmonar
 Granulomatosis pulmonar de las células de Langerhans

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

Histiocitosis es el nombre general que se le da a un grupo de síndromes que incluyen un aumento anormal en el número de ciertas células inmunitarias denominadas histiocitos, que abarcan monocitos, células dendríticas y células macrófagas.

La mayoría de los casos de histiocitosis de las células de Langerhans afecta a niños de 1 a 15 años, con una incidencia pico entre los 5 y los 10 años. Se cree que este trastorno afecta aproximadamente a 1 niño de cada 200.000 personas y a 1 adulto de cada 600.000 personas al año.

Las células inmunitarias extra pueden formar tumores que pueden afectar diversas partes del cuerpo. En los niños, generalmente la histiocitosis de las células de Langerhans compromete los huesos (80%) y puede afectar uno o más sitios, como el cráneo.

Los tumores producen una apariencia de perforaciones

en la radiografía del hueso. Los tumores en los huesos que soportan peso, como las piernas o la columna vertebral, pueden causar fracturas sin razón aparente. Con frecuencia, se presenta compromiso sistémico que ocasiona erupciones, problemas pulmonares, problemas en las encías, inflamación de los ganglios linfáticos, problemas hormonales, agrandamiento del bazo y del hígado y anemia. No es de sorprenderse que, siendo una enfermedad que afecta tantos órganos y sistemas, la histiocitosis pueda ser mortal.

A menudo, los niños mayores de 5 años presentan únicamente compromiso óseo.

Suele suceder que los pacientes que sobreviven por largos períodos de tiempo continúan teniendo problemas relacionados con esta afección. Los niños más pequeños, especialmente los bebés, son quienes tienen mayores probabilidades de tener compromiso sistémico y un resultado mortal.

Se ha pensado que la histiocitosis de las células de Langerhans es una afección similar al cáncer, pero en las investigaciones más recientes se ha empezado a sospechar que se trata realmente de un fenómeno autoinmunitario en el que células inmunitarias anómalas atacan al cuerpo, en lugar de combatir las infecciones.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Argentina de Histiocitosis (A.A.H.)

Teléfonos de contacto:
 Presidente Ana María Rodríguez:
 (011) 154-148-2780 y 4441-0606
 Vicepresidente Gloria Bustos:
 (011) 15-5020-9296 y 4650-9318
 Secretario: Javier Trobo:
 (011) 154-147-0949 y 4302-8233
 Sitio Web: www.aah.org.ar
 e-mail: info@aah.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
 Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4308 - 4300

Dr. Jorge Braier
 Hospital de Pediatría Dr. J.P. Garrahan,
 Servicio de Hematooncología, Hospital de Día
 Combate de los Pozos 1881
 (1245) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4308 4300 (internos 1301, 1302 y 1439)
 E-mail: jolubraier@intramed.net

Dr. Diego Rosso
Hospital de Pediatría Dr. J.P. Garrahan,
Servicio de Hematología Hospital de Día
Combate de los Pozos 1881
(1245) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300 (int. 1417 y 1301)
E-mail: drosso_2000@yahoo.com

Hospital de Clínicas “José de San Martín”
Av. Córdoba 2351, 9º Piso, Neurociencias (C1120AAR)
– C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5950-9021 o 9027.

FLENI

Montañeses 2325, Piso 7 Torre 1
(1428) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5777-3200 (interno 2709)

Sector de Neurooncología y Neurología
Dra. Blanca Diez
Consultorio: Juncal 2990 Piso 2 Dpto. F
(1425) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4823-3183
E-mail: bdiez@fleni.org.ar

Provincia de Buenos Aires:

Hospital de Niños Sor María Ludovica
Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As.,
Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)



Miastenia Gravis

La miastenia gravis es una enfermedad neuromuscular rara que se caracteriza por pérdida de fuerza y fatiga.

Código CIE-9-MC: 358.0

Vínculos a catálogo McKusick: 254200 254210 605809

También conocido como:

Miastenia Gravis Congénita

Miastenia Gravis Generalizada

Miastenia Gravis Infantil Familiar

Goldflam, Enfermedad de Miastenia Gravis Pseudoparalítica

Miastenia Gravis Neonatal Transitoria

Descripción de la enfermedad

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La miastenia gravis es una enfermedad neuromuscular rara que se caracteriza por pérdida de fuerza y fatiga, síntomas que aparecen o empeoran con el ejercicio. El grado de debilidad puede variar a lo largo del día con un claro empeoramiento vespertino.

Es una enfermedad adquirida de causa autoinmune. En la placa neuromuscular, la unión de la acetilcolina con su receptor es la responsable de la contracción muscular. En la Miastenia gravis, la acetilcolina es liberada en cantidades normales, pero está distorsionada y simplificada la membrana postsináptica del músculo. También está reducido el número de receptores de acetilcolina, y existen anticuerpos adheridos a la membrana.

La enfermedad se puede manifestar con diferentes síntomas, solos o combinados:

-Debilidad preferentemente de los grupos musculares oculares en el 90% de los casos que da lugar a ptosis palpebral y diplopia.

-Menos frecuentemente, pueden presentarse, disartria, disfagia, dificultad para masticar y pérdida de la

expresión facial.

- La falta de fuerza puede extenderse a los brazos, piernas y músculos respiratorios produciendo una crisis paralítica generalizada, situación muy grave conocida como crisis miasténica que requiere hospitalización.

La enfermedad evoluciona por brotes. Cuando la enfermedad afecta exclusivamente la musculatura del ojo, lo que ocurre en el 20% de los pacientes, se la conoce como miastenia ocular. El diagnóstico de sospecha se basa en la historia y la exploración neurológica clínica. El test diagnóstico más utilizado es el llamado test del Tensilón; otras pruebas diagnósticas de laboratorio son la detección de anticuerpos al receptor de acetilcolina y anticuerpos antimúsculo estriado.

La miastenia gravis se asocia con frecuencia a otras enfermedades autoinmunes, en el 70% de los casos a hiperplasia del timo, la cual se debe a un timoma en el 10-15% de los casos y a enfermedades tiroideas, hiper o hipotiroidismo en el 5% de los pacientes.

El tratamiento pretende mejorar la transmisión neuromuscular y reducir la producción de anticuerpos, y consiste en la administración de anticolinesterásicos, tales como la neostigmina y la piridostigmina que, en asociación con corticoides resultan útiles en todas las formas de la enfermedad y se aprecia una mejoría evidente en pocas semanas casi en la totalidad de los casos.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fundación Miastenia Gravis Argentina (F.A.I.A.M.)

La Fundación Miastenia Gravis, de la Argentina fué creada en 1988. Es una institución de bien público, sin fines de lucro, con personería jurídica #624. Cumple sus objetivos gracias al compromiso y la dedicación de las personas que trabajan en cumplimiento de su misión. F.A.I.A.M. es referente mundial en el tratamiento integral de la MG; y es fuente permanente de información, capacitación y ayuda a la persona con MG y su familia; haciendo un correcto uso de sus recursos a través de personas y profesionales comprometidos con su visión.

F.A.I.A.M. es reconocido como el tercer centro mundial con una de las concentraciones mundiales más grandes de personas precozmente diagnosticadas y correctamente tratadas.

Dirección: Dr. Enrique Finocheietto 863 – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.:/Fax: (011) 4307-7018

Exclusivo desde el interior del país: 0810-333-7989

Sitio web: <http://www.faiam.org.ar/>

Email: faiam@faiam.org.ar

Centros de referencia y especialistas:**Ciudad Autónoma de Buenos Aires:****Fundación Miastenia Gravis Argentina (F.A.I.A.M.)**

Dirección: Dr. Enrique Finocheietto 863 – C.A.B.A.

Tel./Fax: (011) 4307-7018

Exclusivo desde el interior del país: 0810-333-7989

Sitio web: <http://www.faiam.org.ar/>Email: faiam@faiam.org.ar**Atención en Consultorios Externos a cargo del equipo médico de F.A.I.A.M.**

Para consultas escribir a:

consultoriosmedicos@faiam.org.ar

Dr. Ángel Turganti

Pediatra – Neumonólogo - Deportólogo

Horario de Atención Lunes 11 a 14

Dra. Claudia Adamo

Médica Clínica y Neuróloga

Dra. Marcela Varela

Neumonóloga

Horario de Atención Viernes 9 a 12

Dra. Rosana Fernández

Terapeuta Neumonóloga

Dr. José Luis Taccone

Clínico - Neumonólogo

Horario de Atención Martes y Jueves 8:30 a 10

Dr. Raúl Melano

Médico clínico y neurólogo

CADIMI: Centro de Asistencia, Docencia e Investigación en Miastenia Gravis

Dirección: Av. Forest 1146, C.A.B.A.

Tel.: (011) 4554-9604

Tel.: (011) 4554- 9604

Sitio web: <http://www.centrodemiastenia.org/>Email: info@centrodemiastenia.org**Profesionales:**

Dr. Claudio Mazia

Médico Neurólogo. Sub-Jefe de Neurología del Instituto de Investigaciones Médicas Alfredo Lanari. Universidad de Buenos Aires. Miembro del Medical Advisory Board de la Myasthenia Gravis Foundation of America, USA

Dr. Marcelo Rugiero

Médico Neurólogo. A Cargo de la Sección Enfermedades Neuromusculares

Hospital Italiano – Buenos Aires

Dr. Juan Politei

Médico Neurólogo. Hospital Juan Fernández.

Buenos Aires

Dra. Patricia Castro

Médica Neumonóloga. Hospital Maria Ferrer.

Buenos Aires

Nuestros Consultores Nacionales:

Dr. Moisés Rosemberg

Médico Cirujano Torácico. Ex Director del Hospital Maria Ferrer

Dr. Oscar Rojas

Médico Cirujano Torácico. Jefe Cirugía Hospital Maria Ferrer

Dr. Ricardo Re

Médico Radiólogo – Neumonólogo. Instituto de Investigaciones Medicas Alfredo Lanari

Universidad de Buenos Aires

Lic. Sara Uchitel

Lab. CADIMI

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba****Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas – CEMECO**

Ferroviarios 1250, (5016) - Córdoba – Argentina

Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473477, o bien NCL-CE-

MECO (0351) 4575974

Fax: (0351) 4586439

Emails: cemeco@hotmail.comnclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Dr. Norberto Guelbert

Mielomeningocele

Es una malformación congénita que se produce en las primeras semanas de gestación por un defecto en el cierre de las vértebras; como consecuencia, expone y lesiona el tejido nervioso.

Descripción de la enfermedad:

Fuente: *Medline Plus*

El mielomeningocele es uno de los defectos de nacimiento más comunes del sistema nervioso central. Es una anomalía del tubo neural en la cual los huesos de la columna no se forman completamente, lo que da como resultado un conducto raquídeo incompleto. Esto hace que la médula espinal y las meninges protruyan por la espalda del niño.

El mielomeningocele es responsable de cerca del 75% de todos los casos de espina bífida y puede llegar a afectar a 1 de cada 800 bebés. La espina bífida comprende cualquier defecto congénito que involucre el cierre insuficiente de la columna vertebral.

El resto de los casos más comunes son:

Espina bífida oculta; afección en la cual los huesos de la columna no se cierran, pero la médula espinal y las meninges permanecen en su lugar y la piel generalmente cubre el defecto.

Meningocele; afección en donde el tejido que cubre la médula espinal protruye a través del defecto de la columna, pero la médula espinal permanece en su lugar.

El niño también puede presentar otros trastornos congénitos. La hidrocefalia puede afectar hasta el 90% de los niños con mielomeningocele. Igualmente, se pueden observar otros trastornos de la médula espinal o del sistema musculoesquelético, incluso siringomielia, dislocación de la cadera.

La causa del mielomeningocele es desconocida. Sin embargo, se cree que la deficiencia de ácido fólico juega un papel importante en las anomalías del tubo neural. De igual manera, si un niño nace con mielomeningocele, los siguientes hijos de esa familia corren un riesgo más alto que el resto de la población en general de presentar dicha afección.

Síntomas

Un recién nacido puede presentar un saco que sobresale de la mitad a la parte baja de la espalda. El médico no puede ver a través del saco cuando proyecta una luz por detrás. Los síntomas abarcan:

- Pérdida del control vesical o intestinal;
- Falta de sensibilidad parcial o total;
- Parálisis total o parcial de las piernas;
- Debilidad en las caderas, las piernas o los pies de un recién nacido;
- La médula espinal que está expuesta es susceptible a infección;
- Pelo en la parte posterior de la pelvis llamada área sacra;
- Depresión del área sacra

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación para Espina Bífida e Hidrocefalia (APEBI)

La misión de esta asociación es mejorar la calidad de vida de las personas que padecen Mielomeningocele (MMC) y otras patologías neuromotrices, sus grupos familiares y su entorno social, estimulando la autonomía progresiva y el máximo desarrollo de sus capacidades potenciales.

Sede Central y Centro de Día: Fragata Pte. Sarmiento 829/31 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4432-9315
Email: erggo@ciudad.com.ar
Sitio Web: <http://www.apebi.org.ar>
Contacto: Sr. Ernesto G. González

Asistencia:

Centro de día:

El Centro de Día de A.P.E.B.I brinda servicios para niños, jóvenes y adultos que padecen mielomeningocele (MMC) y otras patologías neuromotrices. El objetivo principal de las actividades es el desarrollo integral de las personas que padecen MMC, intentando alcanzar el máximo desarrollo posible de sus potencialidades individuales y colectivas, a través de la estimulación, tratamientos, actividades de desarrollo autónomo y reinserción social, en un marco de protección, confianza y asistencia profesional.

Sede Central y Centro de Día
Fragata Pte. Sarmiento 829/31 - Buenos Aires
Tel.: (011) 4432-9315

Sede Deportiva
Ramsay 2250 - Buenos Aires
Tel.: (011) 15-5852-0619

Sede San Miguel
Tribulato 930 - San Miguel
Tel.: (011) 4667-4534

Sede José C. Paz
Gaspar Campos 6265 - José C. Paz
Tel.: (02320) 431268

Centros de referencia y especialistas:**Ciudad Autónoma de Buenos Aires:****Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"**

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Asociación para Espina Bífida e Hidrocefalia (APEBI)

Sede Central y Centro de Día: Fragata Pte. Sarmiento
829/31 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4432-9315
Email: erggo@ciudad.com.ar
Sitio Web: <http://www.apebi.org.ar>
Contacto: Sr. Ernesto G. González



Neurofibromatosis tipo I

La neurofibromatosis tipo I es una enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria, rara, que afecta principalmente el sistema nervioso y la piel.

Código CIE-9-MC: 237.71

Vínculos a catálogo McKusick: 162200

También conocida como:

Facomatosis de Recklinghausen

Von Recklinghausen, Enfermedad de

Neurofibroma Múltiple

Neurofibromatosis Periférica

Neurofibromatosis, Feocromocitoma y Carcinoide Duodenal, Síndrome de la Neurofibromatosis de Von Recklinghausen

Descripción de la enfermedad

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La neurofibromatosis tipo I es una enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria y rara que afecta principalmente el sistema nervioso y la piel y está caracterizada por el desarrollo de tumores en la vaina de mielina de los nervios. Pertenece al grupo de las facomatosis (síndrome hereditario caracterizado por la existencia de nódulos, a modo de tumores benignos en los ojos, la piel y el cerebro).

La alteración genética de la enfermedad es una mutación en el gen NF1, del que hay descritas más de 200 mutaciones. El gen NF1 se localiza en el brazo largo del cromosoma 17 (17q11.2). Este gen codifica la neurofibromina, una proteína, que se cree que actúa como un supresor tumoral en condiciones normales, regulando otra proteína celular que estimula el crecimiento y proliferación celular.

La neurofibromatosis tipo I se hereda como un rasgo genético autosómico dominante. Aproximadamente el 50% de los casos no tienen antecedentes familiares de neurofibromatosis; estos casos se deben a mutaciones

espontáneas y se relaciona con la edad paterna avanzada. La prevalencia de la neurofibromatosis tipo I se estima en 1/3500 y se presenta en uno de cada 200 pacientes con retraso mental.

Clínicamente, se caracteriza por una tríada clínica característica presente desde la pubertad en más del 90% de los casos:

- 1.- Manchas marrones de color café con leche en la piel.
- 2.- Neurofibromas, que son tumores benignos múltiples en la cubierta de los nervios. Estos tumores pueden crecer en cualquier nervio y pueden aparecer en cualquier momento de la vida.
- 3.- Los nódulos de Lisch.

La aparición de frecuentes complicaciones, como problemas de aprendizaje, escoliosis, epilepsia y el desarrollo de tumores malignos (2-5%) determina la gravedad de la enfermedad. Por otra parte, la neurofibromatosis tipo I se caracteriza por una gran variabilidad clínica, tanto intrafamiliar como interfamiliar, pudiendo los miembros afectados de una misma familia presentar fenotipos diferentes.

El Instituto Nacional de la Salud de EE.UU., definió en 1987, los criterios diagnósticos. Para el diagnóstico de neurofibromatosis tipo I, un paciente debe tener al menos 2 de los siguientes criterios:

- a.- Seis ó más manchas café con leche, iguales o mayores de 5 mm en prepúberes y de 15 mm de diámetro en pacientes postpúberes.
- b.- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo, o uno plexiforme.
- c.- Presencia de pecas en axilas o ingles.
- d.- Glioma del nervio óptico.
- e.- Dos o más nódulos de Lisch.
- f.- Lesión ósea definida como displasia del esfenoides o adelgazamiento de la cortical de los huesos largos con o sin pseudoartrosis.

g.- Un familiar de primer grado afectado, de acuerdo con los criterios previos.

No existe ningún tratamiento curativo de la enfermedad. Los neurofibromas periféricos si suponen un problema estético o psicológico importante o cuando provocan dolor, pueden ser extirpados quirúrgicamente. Por otra parte, los tumores malignos que padecen algunos pacientes se tratan con las terapias específicas habituales. Es posible realizar el diagnóstico prenatal mediante técnicas de genética molecular.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Argentina de Neurofibromatosis (A.A.N.F.)

La A.A.N.F. trabaja para que la Neurofibromatosis sea conocida y diagnosticada precozmente, para contar con profesionales especializados en su tratamiento, para que los organismos de salud comprendan las necesidades de esta "condición genética", para evitar la discriminación, para difundir sus trastornos entre los educadores y para mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

Dirección: Albariño 346 - (1408 HOH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4605-0949
Sitio web: <http://www.aanf.org.ar/>
e-mail: aanf@argentina.com - aanf@hotmail.com - consultas@aanf.org.ar
Presidente de la comisión directiva:
Sra. Mónica Bargas
Tel.: (011) 4215-1117
Secretaria: Sra. Adriana Chiaranda
Tel.: (011) 4605-0949

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital General de Agudos "José María Ramos Mejía"

Gral. Urquiza 609 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4127-0200/0300
Miércoles a partir de las 8
Sitio web: www.ramosmejia.org.ar

Control y seguimiento del paciente adulto
Dra. Nélide Susana Garreto – Neuróloga
Dra. Margarita Larralde – Dermatóloga

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Solicitar entrevista al (011) 5950-8570/72 o 5950-8000, int. 8570

Consultas y Consejo Genético
Dra. Liliana Francipane – Genetista

Consultas por cirugías
Dr. Mariano Socolovsky – Neurocirujano
Dra. Patricia Ciavarelli - Neurocirujana NF2

Hospital General de Agudos "Dr. I. Pirovano"

Monroe 3551 (1430) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Te. (011) 4542-9279 / 5552

Dr. Gabriel Jungberg – Neurocirujano

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Dr. Alejandro Fainboim – Pediatra
Dra. Ana Keselman – Endocrinóloga
Dr. Carlos Legarreta - Traumatólogo de columna

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300

Dra. Viviana Abudi – Oftalmóloga

FLENI

Montañeses 2325, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5777-3200, internos 2302 y 2314

Dra. Blanca Diez - email: bdiez@fleni.org.ar
Neurooncóloga

Dr. Juan Couto – email: jcouto@fleni.org.ar
Neuroortopedista

Provincia de Buenos Aires:

Hospital de Niños Sor María Ludovica

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Dra. Alicia Rositto – Dermatóloga
Dr. Claudio Fernández – Traumatólogo
Dr. Daniel Pollono – Oncólogo
Dra. Norma Cecotti – Genetista
Dr. Miguel Carzolio – Neurólogo

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de Córdoba**

Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000),
Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes

**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
- CEMECO**

Ferroviarios 1250, (5016) - Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473477, o bien NCL-CE-
MECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba

Av. Naciones Unidas 346 - (5014), Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

La neurofibromatosis tipo II es una enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria, muy rara que se caracteriza por la presencia de tumores benignos en los nervios auditivos, pudiendo también desarrollar otros tumores del sistema nervioso central.

La alteración genética de la enfermedad es una mutación en el gen NF2, del que hay descritas más de 200 mutaciones. El gen NF2 se localiza en el brazo largo del cromosoma 22 (22q11.1-22q13.1).

La prevalencia (número de casos de una enfermedad en una población) de la neurofibromatosis tipo II se estima en 1/30.000 nacidos, los síntomas suelen comenzar entre los 15 y los 20 años, siendo muy raro el comienzo durante la infancia.

La principal manifestación clínica son los schwannomas vestibulares, tumores benignos generalmente bilaterales, que se manifiestan con pérdida auditiva que comienza siendo unilateral y acaba, unos años después, siendo bilateral y también con mareos y alteraciones del equilibrio.

Se acompaña de otros tumores, sobre todo en el sistema nervioso central.

Puede presentar también, como en la neurofibromatosis tipo I, tumores de la piel en forma de schwannomas cutáneos, presentes en más de la mitad de los pacientes y de menor tamaño que los de la tipo I, que se acompañan de manchas café con leche.

El Instituto Nacional de la Salud de los EE.UU. definió en 1987 los criterios diagnósticos de la enfermedad.

Para ser diagnosticado de neurofibromatosis tipo II, un paciente debe tener al menos uno de los dos siguientes criterios:

1.- Presentar masas bilaterales en el octavo par craneal, demostradas mediante estudios de imagen: escáner o resonancia nuclear magnética.

2.- Tener un familiar de primer grado diagnosticado de neurofibromatosis tipo II y una de las siguientes:

a.- Tener un tumor uni o bilateral en el octavo par craneal.

b.- Presentar dos de las siguientes manifestaciones:

- neurofibroma;
- meningioma;
- glioma;
- schwannoma;
- opacidad lenticular posterior juvenil.



Neurofibromatosis Tipo II

La neurofibromatosis tipo II es una enfermedad que se caracteriza por la presencia de tumores benignos en los nervios auditivos, aunque también puede desarrollar otros tumores en el sistema nervioso central.

Código CIE-9-MC: 237.72
Vínculos a catálogo McKusick: 101000

También conocido como:

Neurofibromatosis Acústica Bilateral
Schwannoma Neurofibromatoso Vestibular
Neurofibromatosis Central

Asociaciones de pacientes y de familiares:**Asociación Argentina de Neurofibromatosis (A.A.N.F.)**

La A.A.N.F. trabaja para que la Neurofibromatosis sea conocida y diagnosticada precozmente, para contar con profesionales especializados en su tratamiento, para que los organismos de salud comprendan las necesidades de esta "condición genética", para evitar la discriminación, para difundir sus trastornos entre los educadores y para mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

Dirección: Albariño 346 - (1408 HOH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4605-0949
 Sitio web: <http://www.aanf.org.ar/>
 e-mail: aanf@argentina.com - aanf@hotmail.com - consultas@aanf.org.ar
 Presidente de la comisión directiva:
 Sra. Mónica Bargas
 Tel.: (011) 4215-1117
 Secretaria: Sra. Adriana Chiaranda
 Tel.: (011) 4605-0949

Centros de referencia y especialistas:**Ciudad Autónoma de Buenos Aires:****Hospital General de Agudos "José María Ramos Mejía"**

Gral. Urquiza 609 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4127-0200/0300
 Miércoles a partir de las 8
 Sitio web: www.ramosmejia.org.ar

Control y seguimiento del paciente adulto
 Dra. Nélide Susana Garreto – Neuróloga
 Dra. Margarita Larralde – Dermatóloga

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Solicitar entrevista al (011) 5950-8570/72 o 5950-8000, int. 8570
 Consultas y Consejo Genético
 Dra. Liliana Francipane – Genetista

Consultas por cirugías
 Dr. Mariano Socolovsky – Neurocirujano
 Dra. Patricia Ciavarelli – Neurocirujana NF2

Hospital General de Agudos "Dr. I. Pirovano"

Monroe 3551 (1430) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Te. (011) 4542-9279 / 5552

Dr. Gabriel Jungberg – Neurocirujano

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
 Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
 Email: info@guti.gov.ar

Dr. Alejandro Fainboim – Pediatra
 Dra. Ana Keselman – Endocrinóloga
 Dr. Carlos Legarreta - Traumatólogo de columna

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4308-4300

Dra. Viviana Abudi – Oftalmóloga

FLENI

Montañeses 2325, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 5777-3200, internos 2302 y 2314

Dra. Blanca Diez - email: bdiez@fleni.org.ar
 Neurooncóloga

Dr. Juan Couto – email: jcouto@fleni.org.ar
 Neuroortopedista

Provincia de Buenos Aires:**Hospital de Niños Sor María Ludovica**

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As., Argentina
 Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Dra. Alicia Rositto – Dermatóloga
 Dr. Claudio Fernández – Traumatólogo
 Dr. Daniel Pollono – Oncólogo
 Dra. Norma Cecotti – Genetista
 Dr. Miguel Carzolio – Neurólogo

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de Córdoba**

Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000), Córdoba - Argentina
 Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
 Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas

- CEMECO

Ferrovianos 1250, (5016) - Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473477, o bien NCL-CE-
MECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba

Av. Naciones Unidas 346 - (5014), Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes



Osteogénesis Imperfecta

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad cuyo principal problema es la fragilidad ósea.

Código CIE-9-MC: 756.51

Vínculos a catálogo McKusick: 166200 166240 166210 259420

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Hospital Garrahan - <http://www.garrahan.gov.ar>

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad cuyo principal problema es la fragilidad ósea. En la mayoría de los casos, la enfermedad se genera en forma espontánea pero una vez contraída, puede transmitirse a la descendencia. El signo clínico más común es la fractura ósea que aparece en forma desproporcionada a los golpes suaves o caídas que el niño pueda sufrir.

Otros signos son retraso del crecimiento, escleróticas azules, incurvación de los huesos y la columna, hiperlaxitud de los ligamentos y de las articulaciones (los niños pueden flexionar o extender exageradamente las articulaciones). Hay niños que también tienen afectada la dentición y sus dientes, de color amarillento, se gastan o contraen caries muy fácilmente. En la edad adulta puede haber disminución de la audición.

El hueso normal está formado por la matriz ósea y las fibras de colágeno, constituyendo un tejido y sobre éste, se depositan los minerales como el calcio y los fosfatos. En la OI, el problema no está ni en la matriz ósea, ni en el calcio, sino en las fibras colágeno, que son anormales. La alteración del colágeno es muy variable, puede ser una disminución de la cantidad pero con una estructura normal, o una alteración de la calidad de la fibra. Estas variaciones determinan distinta gravedad de la enfermedad. Si bien los huesos son frágiles, la capacidad de reparación no está perturbada y las fracturas sueldan muy bien.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300

Servicio de Crecimiento y Desarrollo
Combate de los Pozos 1881
(C1245AAM) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-5323
Fax: (011) 4308-5325

Equipo multidisciplinario de atención de niños con Osteogénesis Imperfecta

Dr. Horacio Lejarraga
Dra. Virginia Fano – email: vfano@garrahan.gov.ar
Dra. Mariana del Pino
Dra. Silvia Caíno
Dr. M. Rodríguez Celín

Servicio de Kinesiología
Kinesiólogos S. Bueceta, O. Maderna.

Servicio de Genética
Dra. M. G. Obregón.

Servicio de Cuidados Paliativos
Dr. H. García.

Servicio de Ortopedia y Traumatología.
Drs. H. Miscione, C. Primomo.

Enfermería
Teresa Goro, Guillermina López.

Consultorio de Displasias Esqueléticas
Combate de los Pozos 1881- (1245) - C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-5323
Fundación Hospital de Pediatría

Dra. Virginia Fano – email: vfano@garrahan.gov.ar
Dra. Mariana del Pino
Dra. Silvia Caíno

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de Córdoba**

Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000),
Córdoba - Argentina
Te (0351) 4586400

División Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes

**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
– CEMECO**

Ferroviarios 1250, (5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473477, o bien NCL-CE-
MECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba

Av. Naciones Unidas 346 - (5014), Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes



Pinta

La Pinta es una enfermedad crónica e infecciosa causada por el *Treponema carateum*.

Código CIE-9-MC: 103

También conocida como:

Pinta, Mal de Pinto, Carate

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

El Mal de Pinto es una infección crónica, de contagio no venéreo que puede ocurrir de persona a persona, causada por el *Treponema carateum*, una espiroqueta morfológica y serológicamente indistinguible de los otros treponemas que afectan al hombre. Se trata de una enfermedad endémica en México, América Central y del Sur y parte de las enfermedades infecciosas y parasitarias de las Indias occidentales.

Se produce por la inoculación directa del microorganismo a través de una abrasión o herida de la piel. Tras un período de incubación de días, aparece lo que se conoce como lesión primaria, que es una pequeña pápula eritematosa, asintomática, similar a un eczema o a una placa de psoriasis en el lugar de la inoculación.

Son muy frecuentes las adenopatías reactivas. En esta fase primaria, las espiroquetas pueden detectarse en los raspados de la piel o en los ganglios linfáticos afectados, estudiados en campo oscuro. Tras un período de crecimiento la lesión primaria desaparece. Las lesiones secundarias que aparecen a los 6 u 8 meses consisten en pequeñas máculas o pápulas, descamativas y no pruriginosas, que se distribuyen en cara, cuero cabelludo y zonas expuestas a la luz del organismo. Las placas pueden converger y formar grandes elevaciones que constituyen placas parecidas a las de las psoriasis.

En fases avanzadas, se desarrollan lesiones atróficas y despigmentadas en las manos, las muñecas, los tobillos, la piel, la cara y el cuero cabelludo. Es frecuente la

hiperqueratosis de palmas y plantas.

El tratamiento consiste en una única dosis de 1.200.000 UI de Penicilina Benzatina.

La tetraciclina y la eritromicina, pueden usarse satisfactoriamente en caso de alergia a la Penicilina.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Enf. Infecciosas "F. Muñiz"

Uspallata 2272 (Parque Patricios) (1282)

Tel.: (011) 4304-8794

Teléfono Guardia: (011) 4304-5555 / 3161

Servicio de Dermatología

Porfirias

Son un grupo de enfermedades que se producen como consecuencia de una alteración en el metabolismo de las porfirinas, lo que genera un aumento en la acumulación y excreción de sus productos intermedios.

Código CIE-9-MC: 277.1

Descripción de la Enfermedad:

Fuente: Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) – CONICET – Hospital de Clínicas, UBA

¿Qué son las Porfirias?

Las Porfirias abarcan un grupo de enfermedades que son consecuencia de desórdenes en el metabolismo de las porfirinas.

Todas las células sintetizan porfirinas. Las porfirinas son los precursores de hemoproteínas vitales para el metabolismo celular, tales como hemoglobina y mioglobina, citocromos mitocondriales y microsomales, catalasa, peroxidasas y triptofano pirrolasa entre otras.

¿Cuántos tipos de Porfiria hay?

Existen 8 tipos de Porfirias, cada una asociada a la deficiencia parcial, genética o adquirida, de una de las enzimas del camino biosintético del Hemo. Por lo tanto, como consecuencia del bloqueo de un paso específico de esta secuencia metabólica, en cada porfiria se produce la acumulación y excreción aumentada de un patrón característico de intermediarios del camino del Hemo, responsables de la sintomatología presente en cada una de ellas.

Las Porfirias presentan dos manifestaciones clínicas principales que pueden ocurrir separadamente o en combinación: ataques neuroabdominales asociados al aumento de ácido delta-aminolevúlico y porfobilinógeno y lesiones cutáneas resultado de la fotosensibilización de las porfirinas acumuladas. Desde este punto de vista, las Porfirias se clasifican en Agudas, Cutáneas y Mixtas.

Teniendo en cuenta el sitio principal de acumulación de los intermediarios del camino del Hemo las Porfirias se clasifican en Hepáticas, Eritropoyéticas y Hepatoeritropoyética.

¿Cuál es su prevalencia?

La prevalencia de las Porfirias varía desde 0,5 a 10 por 100.000 habitantes en diferentes poblaciones. En nuestro país, la porfiria hepática aguda más frecuente es la Porfiria Aguda Intermitente (PAI) con una prevalencia de 1:100.000, seguida de la Porfiria Variegata (PV) cuya frecuencia es de 1:500.000. Dentro de las porfirias cutáneas, la Porfiria Cutánea Tardía (PCT) es la porfiria más frecuente en la Argentina (1:27.000) y en segundo lugar se encuentra la Protoporfiria Eritropoyética (PPE) con una prevalencia de 1:880.000.

Son enfermedades raras y, dada la inespecificidad de su sintomatología, en muchos casos no se llega a su diagnóstico o se la confunde con otras patologías. Sin embargo, una vez que se sospecha una Porfiria, su diagnóstico en los individuos sintomáticos es relativamente simple y seguro mediante los estudios bioquímicos que permiten determinar qué intermediarios del camino del Hemo están aumentados en plasma, orina y/o materia fecal. No obstante, en remisión, estos valores son menos específicos y sensibles para detectar las diferentes porfirias. En estos casos y fundamentalmente en los portadores asintomáticos que constituyen alrededor de un 75-80%, la biología molecular que permite detectar la mutación responsable de la porfiria, es la única forma de llegar a un diagnóstico seguro.

Todas las porfirias son desórdenes genéticos, con la única excepción de la PCT, que puede presentarse también en una forma adquirida o esporádica (tipo I). Cinco de las porfirias (PAI, PV, PCT, PPE y Coproporfiria Hereditaria) son desórdenes autosómicos dominantes (AD), y las dos restantes son condiciones recesivas muy raras (Nueva Porfiria Aguda y Porfiria Congénita Eritropoyética). Existe también una forma recesiva

de la PCT, la Porfiria Hepatoeritropoyética (PHE). De las Porfirias AD, 3 son Porfirias hepáticas agudas que pueden presentar sólo ataques agudos (PAI) o ambas sintomatologías a la vez (PV y CPH). Las otras 2 son porfirias cutáneas: PCT familiar (tipo II) responsable del 20% de los casos de PCT y PPE. La PPE se presenta generalmente en la niñez temprana y también se han descrito casos de PCT infantil. Las otras Porfirias AD son muy raras en niños y sólo se han descrito un número pequeño de casos de porfirias hepáticas clínicamente manifiestas antes de la pubertad.

Su penetrancia es incompleta, por lo tanto no todos los portadores de la falla genética manifiestan la enfermedad. Sin embargo, la exposición a factores tales como ayuno, estrés, compuestos policlorados, virus hepatotrópicos, sobrecarga de hierro, hormonas sexuales (anticonceptivos orales) y compuestos porfirinogénicos (barbitúricos, anestésicos, etc) pueden desencadenarla con serias consecuencias para el organismo. Por lo tanto, el diagnóstico presintomático en las familias afectadas es fundamental para la detección de los portadores asintomáticos y su asesoramiento para evitar la exposición a compuestos porfirinogénicos a fin de prevenir el desencadenamiento de la Porfiria.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

El Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) – CONICET – Hospital de Clínicas, UBA

Este es el único centro dedicado exclusivamente al diagnóstico bioquímico y genético de todas las porfirias.

El CIPYP fue fundado por la Dra. Alcira Batlle y creado como Instituto de Investigaciones del CONICET por Resolución de su Directorio en Agosto de 1978. A partir de entonces se llevaron a cabo los estudios de atención, clínica, bioquímica, genética, diagnóstico y tratamiento de pacientes porfíricos, en colaboración con el Profesor Horacio Magnin, Catedrático de Dermatología y Académico de Medicina, y la Dra. Honorina Conti, de Clínica Médica, ambos del Hospital Ramos Mejía.

El CIPYP funciona en el 1er. subsuelo del Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Dirección: Av. Córdoba 2351, C.A.B.A.,

Tel.: (011) 5950 -8346/47

Atención a pacientes:

Lunes, Martes y Miércoles de 9 a 13.

Sus responsables son:

Dra. Alcira Batlle

Investigadora Superior – CONICET

Directora del Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) – Hospital de Clínicas - CONICET

Email: batlle@mail.retina.ar; batlle@fibertel.com.ar

Dra. María Victoria Rossetti
Profesora Adjunta, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN) - UBA
Investigadora Independiente – CONICET
Vicedirectora 1ra del Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) – Hospital de Clínicas - CONICET
Email: rossetti@qb.fcen.uba.ar

Dra. Victoria Estela Parera
Profesora Adjunta, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN) - UBA
Investigadora Independiente – CONICET
Vicedirectora 2da del Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) – Hospital de Clínicas - CONICET
Email: vicky@qb.fcen.uba.ar

Lic. Viviana Alicia Melito
Profesional Principal de la CPA de CONICET.
Coordinadora del Laboratorio de Porfirias
Email: melito@qb.fcen.uba.ar

Miembros de la Carrera del Investigador y de la Carrera del Personal de Apoyo a la Investigación del CONICET, del Laboratorio de Porfirias:

Dra. Esther Gerez, Investigadora Adjunta, CIC
Dr. Marcelo Guolo, Profesional Principal CPA
Dr. Guillermo Noriega, Profesional Principal, CPA
Lic. Pablo Winitzky, Profesional Principal, CPA
Lic. Laura Varela, Profesional Adjunta, CPA
Srta. Alejandra Caballero, Técnica Principal CPA
Sra. Victoria Castillo, Técnica Asistente, CPA
Lic. Leda Oliveri: a cargo de tareas administrativas de pacientes

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Desde el año 1994 funciona en el Hospital Ramos Mejía el "Equipo multidisciplinario de atención al Paciente Porfírico", formado como consecuencia de la colaboración del equipo de Porfirias del CIPYP y los Profesionales Médicos del Hospital Ramos Mejía, entre quienes estaba la Dra Conti

Hospital General de Agudos "José María Ramos Mejía"

Gral. Urquiza 609 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4127-0200/0300
Sitio web: www.ramosmejia.org.ar

Dr. Hector Muramatsu - Médico Clínico
CIPYP – Hospital de Clínicas y Servicio de Clínica Médica – Hospital General de Agudos "José María Ramos Mejía"

Servicio de Anestesia:
Dra. Diana Finkel

Servicio de Clínica Médica:
Dra. Lucía Tomasi

Servicio de Dermatología:
Dra. Alba Aragón

Servicio de Ginecología y Obstetricia:
Dr. Esteban Fiora
Dra. Graciela Kunzi

Servicio de Hematología:
Dra. Alicia Bismans
Dra. Noemí Fina

Servicio de Neurología:
Dra. Olga Sanz

Servicio de Nutrición:
Lic. Luisa Martín

Servicio de Psicopatología:
Dr. Adolfo Panelo

Hospital de Enf. Infecciosas "F. Muñiz"
Uspallata 2272 (Parque Patricios) (1282)
Tel.: (011) 4304-8794
Teléfono Guardia: (011) 4304-5555 / 3161

Servicio de Dermatología: Dra. Graciela Pizzariello
Servicio de Hepatología: Dra. Mirna Sawicki y Dr. Hugo Fainboim
Servicio de Infectología: Dr. Jorge Benetucci y Dra Liana Redini

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
Pichincha N° 1890 C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Dermatología:
Dr. Adrián Pierini

Servicio de Trasplante de Médula Osea:
Dra. Mariana Bunduel
Dra. Raquel Staciuk

Hospital de Niños "Pedro Elizalde"
Avenida Montes de Oca 40. (1270) C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4307-5842

Servicio de Dermatología:
Dr. Jorge Laffargue

Hospital de Clínicas “José de San Martín”

Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5950-8000 las 24 horas

Servicio de Dermatología:

Dr. Mario Marini
Dr. Miguel Allevato

Hospital de Gastroenterología**“Dr Carlos B. Udaondo”**

Caseros 2061 (1264) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4306-4641 al 49

Servicio de Hepatología:

Dr. Alberto Muñoz

Provincia de Buenos Aires:**Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas
de Buenos Aires**

Presidente Illia S/Nº y Marconi. El Palomar (1706) -
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4469 9200 / 9300.

Servicio de Dermatología:

Dr. Hugo Cabrera

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
– CEMECO**

Ferrovianos 1250, (5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473477, o bien NCL-CE-
MECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Dr. Norberto Guelbert



Síndrome de Angelman

Es una enfermedad extremadamente rara, caracterizada por la presencia de ataxia, afasia, sonrisa mantenida sin causa y ataques paroxísticos de risa, hiperactividad y crisis convulsivas de cualquier tipo.

Código CIE-9-MC: 759.81

Vínculos a catálogo McKusick: 105830

Descripción de la enfermedad:

Fuente Consenso 2005

Existe un documento de consenso de 2006 publicado en: American Journal of Medical Genetics 140A:413-418.

La imperiosa necesidad de un diagnóstico precoz:

Ya existen reportes de casos con diagnóstico a edades cada vez más tempranas (2 años), lo que debe constituir el objetivo principal de la pesquisa. Resulta imperioso el diagnóstico precoz para mejorar la evolución y el pronóstico. El alerta de padres y médicos respecto de la clínica que los niños presentan son la única herramienta para que el diagnóstico se anticipe todo lo posible.

El Síndrome de Angelman (SA) es un trastorno severo del desarrollo neurológico con una etiología compleja.

Los diferentes mecanismos genéticos que se reconocen como responsables del SA tienen como denominador común la falta de expresión o función de la copia materna del gen UBE3A.

La entidad fue descrita por primera vez en el año 1965 por el Dr. Harry Angelman, médico inglés.

Se da en todos los grupos étnicos y tiene distribución universal, siendo la prevalencia de 1 en 12.000-20.000 individuos.

Es, por lo general, el pediatra quien detecta el retraso madurativo, y el neuropediatra y el genetista clínico los que orientan los estudios a fin de establecer el diagnóstico.

La orientación diagnóstica realizada en base a los criterios clínicos se confirma con las pruebas de laboratorio específicas.

Los aspectos clínicos más relevantes son:

- Historia de retraso madurativo seguido de retraso en el desarrollo global, especialmente en el área del lenguaje.
- En los primeros meses de vida, los niños con SA presentan problemas con la alimentación, ya que muchos tienen dificultades con la succión o problemas de reflujo gastroesofágico, que algunas veces se manifiesta mediante irritabilidad
- Marcha atáxica (sin coordinación) con aumento de la base de sustentación, brazos en flexión, rígidos con movimientos inusuales, que incluyen temblores, movimientos de sacudidas, aleteo de manos.
- Aspecto facial discretamente característico: boca amplia con tendencia a sacar la lengua, actitud sonriente, mandíbula prominente, labio superior fino y frecuente saliveo (o drooling).
- Los individuos con SA tienen problemas de sueño, duermen pocas horas y tienen frecuentes despertares nocturnos.
- Historia de epilepsia con trazado EEG, no sólo anormal sino a veces patognomónico.
- Características de comportamiento típicas que incluyen: disposición feliz con frecuentes carcajadas, fascinación por el agua, hiperactividad y falta de atención.

A. Consistentes (100%)

- RDSM severo.
- Trastorno del lenguaje, ausencia o uso mínimo de palabras. Lenguaje receptivo o no verbal, mucho mejor que el verbal.
- Trastorno de los movimientos o del equilibrio, ataxia de la marcha, movimientos temblorosos de extremidades.
- Comportamiento único: combinación de risa frecuente, modo alegre, personalidad fácilmente excitable, a menudo con flapping de manos, conducta hiperactiva, cortos períodos de atención.

B. Frecuentes (80%)

- Retraso en el desarrollo de perímetro craneano, (microcefalia absoluta/relativa) a la edad de dos años.
- Convulsiones, inicio usualmente antes de los tres años.
- EEG alterado.

C. Asociaciones (20-80%)

- Occipucio plano.
- Lengua protruida.

- Movimientos linguales, alteraciones de la succión/alimentación.
- Prognatia mandibular, boca ancha, dientes espaciados.
- Exceso de salivación.
- Estrabismo.
- Pelo y ojos claros, comparados con la familia (en casos de delección).
- Deambulación con brazos flexionados hacia arriba.
- Sensibilidad al calor aumentada.
- Alteraciones de sueño.
- Atracción /fascinación por el agua.

Fenotipo físico

- Curva deficiente del perímetro craneal con evolución a microcefalia absoluta o relativa (80% de los casos). La mayoría de los individuos tiene el perímetro cefálico (PC) por debajo del percentilo 25 a los 3 años de edad con aplanamiento posterior de la cabeza. Los cambios a nivel craneofacial son secundarios a las alteraciones del SNC; debido al cerebro pequeño, se produce microcefalia al ajustarse la base del cráneo.

- Los problemas en la alimentación son frecuentes (75%) pero generalmente no severos, manifestándose como dificultades en la succión y en la deglución. Los movimientos de la lengua pueden ser incoordinados con movimientos de empuje e incoordinación oral-motora. Puede haber problemas en la succión y lactancia materna, siendo más fácil el biberón. Las regurgitaciones se confunden con intolerancia a la leche o reflujo gastroesofágico

- Prognatia secundaria a los excesivos movimientos con la boca y masticatorios, si bien a veces lo aparenta más que lo que es, debido a que la mandíbula se orienta hacia delante y arriba, y hay hipoplasia del macizo mediofacial.

- Boca grande con dientes separados. La lengua es normal en forma y tamaño, pero en un 30-50% se observa empuje de la misma hacia afuera. Algunos babea constantemente y tienen la lengua fuera de la boca, mientras que en otros sólo sale de la boca al reír.

- Hipopigmentación (60%): cuando el SA deriva de una microdelección, la piel y los ojos están hipopigmentados, esto ocurre porque el gen P del pigmento, que se localiza cerca del gen UBE3A también se pierde. Este gen produce la proteína P considerada crucial para la síntesis de melanina. La exposición solar puede ocasionar problemas.

- Estrabismo y albinismo ocular (30-60%): es más común en niños con hipopigmentación ocular, el pigmento en la retina es fundamental para el desarrollo del nervio óptico.

- El promedio de talla es más bajo que el de la población general, pero dentro de la normalidad. Entre los

lactantes, debido a los problemas de alimentación, la curva ponderal puede afectarse.

- El estreñimiento es común.

- La escoliosis (10%) puede desarrollarse durante la adolescencia especialmente en los que no caminan, ésta se vuelve común a medida que se hacen mayores

- Durante la adolescencia, la pubertad se puede retrasar de 1 a 3 años, pero la maduración sexual ocurre con normalidad en el desarrollo de las características sexuales secundarias. El aumento de peso es habitual en este período, pero es rara la obesidad.

- Los adultos jóvenes tienen buena salud, con la excepción de convulsiones.

- La esperanza de vida parece normal.

Bibliografía:

- *Consenso 2005*

Existe un documento de consenso de 2006 publicado en: American Journal of Medical Genetics 140A:413-418.

- AU: Charles A. Williams, Arthur L. Beaudet, Jill Clayton-Smith, Joan H. Knoll, Martin Kyllerman, Laura A. Laan. *Angelman syndrome 2005: Updated consensus for diagnostic criteria. American Journal of Medical Genetics Part A 140ª. Nº: 5 PG: 413-418, 2006 DOI: 10.1002/ajmg.a.31074 US: <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.31074>*

- *Revista Médica Clínica Las Condes, Chile. Vol. 15 N°3 Julio 2004. Síndrome de Angelman: Diagnóstico precoz Dra. Eliana Rodillo B. Dra. Isabel López S. Dr. Ronald Youlton R. Unidad de Neurología Infantil y Unidad de Genética Departamento de Pediatría, Clínica Las Condes http://www.clinicalascondes.cl:80/area_academica/Revista_Médica_Julio_2004/articulo_002.htm*

- *Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España. http://iier.isciii.es/er/pdf/er_libro.pdf*

- Buiting K, Gross S, Lich C, Gillissen-Kaesbach G, el-Maarri O, Horsthemke B. *Epimutations in Prader-Willi and Angelman syndromes: a molecular study of 136 patients with an imprinting defect. Am J Hum Genet (2003) 72:571-577.*

- Coll MD. *Cytogenetic, FISH and molecular genetics of Prader-Willi and Angelman syndromes. Cell Pharmacol (1996) 3:209-212.*

- Camprubí, C, Coll MD, Lorente I, Gabau E, Artigas J, Brún C, Guitart M. *Screening mutations in Angelman Syndrome gene. Eur J Hum Genet (2001) 9(1):422.*

Artigas J, Brun C, Gabau E, Guitart M, Camprubí C. Aspectos médicos y conductuales del Síndrome de Angelman. Rev Neurol (2005) 41(11): 649-656.

- Camprubí C, Gabau E, Artigas J, Coll MD, Guitart M. *Del diagnóstico clínico al diagnóstico genético de los síndromes de Prader-Willi y Angelman. Rev Neurol (2006) 42 (S1):61-67*

- Camprubí C, Coll MD, Villatoro S, Gabau E, Kamli A, Martínez MJ, Poyatos D, Guitart M. *Imprinting center analysis in Prader-Willi and Angelman syndrome patients with typical and atypical phenotypes. Eur J Med Genet (en prensa)*

- Clayton-Smith J, Laan L. *Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. J Med Genet (2003) 40(2):87-95.*

- Poyatos D, Guitart M, Gabau E, Brun C, Milá M, Vaquerizo J, Coll MD. *Severe phenotype in Angelman Syndrome resulting from isochromosome 15. J Med Genet (2002) 39:1-6.*

- Williams CA, Angelman H, Clayton-Smith J, Driscoll DJ, Hendrickson JE, Knoll JH, Magenis RE, Schinzel A, Wagsstaff J, Whidden EM, et al. *Angelman syndrome: consensus for diagnostic criteria. Am J Med Genet (1995) 56:237-238.*

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Padres de Síndrome de Angelman (A.P.S.A.)

APSA es una ONG formada por padres de niños afectados por el Síndrome de Angelman (SA). Su misión es procurar una mejor calidad de vida a todas las personas con SA y a sus familias, con el objetivo de promover el bienestar físico, mental, social y ocupacional. Brinda un espacio de contención y de asesoramiento constante, ayudando a construir y difundir el conocimiento, la investigación y la capacidad científica y terapéutica, vinculadas con la detección y el tratamiento del Síndrome de Angelman.

Sitio web: <http://www.sindromedeangelman.org.ar>
 email: sindromedeangelman@yahoo.com.ar
apsa_info@hotmail.com
info@sindromedeangelman.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Neurología
 Dr. Hugo Arroyo
 Dra. M. Torrado

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351 (C1120AAR) – C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 5950-8000 las 24 horas

Servicio de Genética
 Dra. Liliana Francipane

Asociación en Defensa del Infante Neurológico (A.E.D.I.N.)

Teodoro García 2948 (C1426DND) Buenos Aires, Argentina
 Tel.: (011) 4551-4551 - Fax: (011) 4554-3000
 Sitio web: <http://www.aedin.org/>
 Email: info@aedin.org

Lic. Alejandra Gil

Coordinadora Terapéutica General de AEDIN

Provincia de Buenos Aires:

Hospital Central de San Isidro "Dr. Melchor Ángel Posse"

Av. Santa Fe 431, San Isidro, Bs. As., Argentina
 Conmutador: (011) 4512-3700
 Administración: (011) 4512-3733
 Dirección: (011) 4512-3715
 Guardia: (011) 4512-3707 / 3777

Servicio de Neurología

Dr. Enrique Menzano

Neurólogo Infantil, Subdirector de Neurología Infantil UBA

Jefe de Neurología Hospital Materno Infantil San Isidro

Laboratorio de Neuro y Citogenética Molecular, Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de General San

Martín (U.N.S.A.M.)

Dr. Martin Radrizzani
 Dirección: Avda. Gral Paz 5445 (1650),
 INTI - Ed. nro.23
 San Martín. Prov de Buenos Aires, Argentina
 Tel.: (011) 4580-7289/96, int:102
 Sitio web: <http://www.unsam.edu.ar>
 e-mail: martin.radrizzani@gmail.com

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000),
 Córdoba - Argentina
 Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica

Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com

Dra. Ruth Schumiachkin

Dra. Cecilia Montes

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas – CEMECO

Ferroviarios 1250, (5016) - Córdoba – Argentina

Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473477, o bien NCL-CE-MECO (0351) 4575974
 Fax: (0351) 4586439
 Emails: cemeco@hotmail.com
 nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes
 Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
 Dr. Norberto Guelbert

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba
 Av. Naciones Unidas 346 - (5014), Córdoba, Argentina
 Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
 Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Sanatorio Allende
Fundación Allende - CONICET
 Hipólito Yrigoyen 384 – (5000),
 Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina
 Tel.: (0351) 4269200 (int. 319 o 837)
 Fax: (0351) 5689247
 E-mail: alrosa@sanatorioallende.com
 arosa@fundacionallende.org.ar
 Sitio Web:
<http://www.sanatorioallende.com/serv-genetica.htm>

Dr. Alberto L. Rosa
 Jefe Servicio Genética Médica
 Investigador Clínico CONICET
 Director Laboratorio de Biología Celular y Molecular

Consultor en el exterior:

Dr. Carlos Bacino
 Profesor Asociado de Genética en el Departamento de Genética Humana y Molecular en el Baylor College of Medicine
 Director Médico del Laboratorio de Citogenética de Baylor
 Director de la Clínica de Genética en el Texas Children's Hospital en Houston, Texas, USA

Síndrome de Apert

Es una enfermedad genética en la cual las suturas entre los huesos del cráneo se cierran más temprano de lo normal, afectando la forma de la cabeza y la cara.

Código CIE-9-MC: 755.55
 Vínculos a catálogo McKusick: 101200

También conocido como:
 Acrocefalosindactilia

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo, España.

El síndrome de Apert es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales, que varían mucho de un enfermo a otro.

Clínicamente, se caracteriza por craneosinostosis. Las principales consecuencias de la craneosinostosis son la deformidad del cráneo y la falta de espacio para la expansión del cerebro, que provoca, si no se trata, hipertensión intracraneal, retraso mental, edema de papila, ceguera y pérdida de la visión por atrofia óptica. Otras características de esta enfermedad son la sindactilia de manos y de pies, rasgos faciales inusuales por el cierre prematuro de las suturas faciales, tales como: hipertelorismo del tercio medio facial, exoftalmos, maloclusión dental, paladar ojival y fisura palatina. La etiología de este síndrome se relaciona con una mutación durante el período de gestación en alguno de los factores de crecimiento (FGFR2) de los fibroblastos. Se desconocen las causas que producen esta mutación. La frecuencia de la mutación en padres no afectados aumenta a medida que aumenta la edad del padre; sobre todo a partir de los 35 años.

El tratamiento quirúrgico debe ser precoz, antes de los 6 meses de edad y va dirigido a descomprimir el espacio intracraneal, mejorar la función respiratoria y permitir el desarrollo normal de las distintas áreas cerebrales.

El tratamiento quirúrgico debe orientarse también a mejorar no sólo el aspecto físico del niño, sino, además, las diversas alteraciones funcionales, sobre todo en cara y manos, aunque estas cirugías se realicen más tarde, alrededor de los 6 años.

El síndrome de Apert se puede heredar como un rasgo genético autosómico dominante, o de forma esporádica. Se ha identificado la alteración genética que lo

produce y ésta se localiza en el brazo largo del cromosoma 10 (10q26).

Asociaciones de pacientes y de familiares:

APERT

Es un grupo de padres de chicos con el síndrome de Apert. Realizan reuniones para compartir historias, experiencias, fotos, charlas médicas, bibliografía y toda aquella información que pueda ser útil.

Sitio web: <http://geocities.com/apertarg/>

Email: dannielaalvarez@yahoo.com.ar

alegalitis@hotmail.com

lucasnv@hotmail.com

patriciagbaratto@yahoo.com.ar

yo_miluli90@hotmail.com

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308-4300

Dra. Graciela Zuccaro (Neurocirujana) y equipo – email: gzzuccaro@fibertel.com.ar

Prof. Dr. Pedro Dogliotti (Cirujano Plástico)

y equipo – email: pedrodogliotti@fibertel.com.ar

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212

Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>

Email: info@guti.gov.ar

Síndrome de Asperger

Se cree que el síndrome de Asperger es un subtipo de autismo, pero de comienzo más tardío.

Código CIE-9-MC: 299.8

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

El síndrome de Asperger es una enfermedad neuropsiquiátrica, cuya prevalencia se estima en 2 de cada 10.000 niños.

Fue descrito por primera vez en 1944 por Hans Asperger como un cuadro parecido al autismo, al que llamó "psicopatía autista".

Son característicos de este síndrome: una alteración cualitativa del desarrollo de la interacción social recíproca y de la comunicación verbal y no verbal. Aunque son de algún modo conscientes de su entorno social, estos niños resultan peculiares y excéntricos a los ojos de los demás.

Se cree que el síndrome de Asperger es un subtipo de autismo, de comienzo más tardío (es decir, no se reconoce generalmente antes de los 30 meses de edad) con un nivel de funcionamiento más elevado y sin afectación del habla.

Criterios para el diagnóstico del Síndrome de Asperger (DSM-IV):

A. Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada, al menos, por dos de las siguientes características:

1. Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales como contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
2. Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros apropiadas según el nivel de desarrollo del sujeto.
3. Ausencia de la tendencia espontánea a compartir disfrutes, intereses y objetivos con otras personas (p. ej., no mostrar, traer o enseñar a otras personas objetos de interés).
4. Ausencia de reciprocidad social o emocional.

B. Patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, manifestados al menos por una de las siguientes características:

1. Preocupación absorbente por uno o más patrones de interés estereotipados y restrictivos que son anormales, sea por su intensidad, sea por su objetivo.
2. Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
3. Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo).
4. Preocupación persistente por partes de objetos.

C. El trastorno causa un deterioro clínicamente significativo de la actividad social, laboral y otras áreas importantes de la actividad del individuo.

D. No hay retraso general del lenguaje clínicamente significativo (p. ej., a los 2 años utiliza palabras sencillas, a los 3 años utiliza frases comunicativas).

E. No hay retraso clínicamente significativo del desarrollo cognoscitivo ni del desarrollo de habilidades de autoayuda propias de la edad, comportamiento adaptativo (distinto de la interacción social) y curiosidad acerca del ambiente durante la infancia.

F. No cumple los criterios de otro trastorno generalizado del desarrollo ni de esquizofrenia.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Asperger Argentina

La Asociación Asperger Argentina es una asociación civil sin fines de lucro y de bien público fundada por un grupo de padres de chicos con Síndrome de Asperger en 2003.

Sitio web: <http://www.asperger.org.ar/>
email: info@asperger.org.ar

Comunidad Asperger

Nuevo emprendimiento que tiene la intención de convocar a los padres, familiares y profesionales, tanto del área de la salud como de la educación, en pos de poder brindar a los afectados un futuro posible, un futuro donde puedan alcanzar todos y cada uno de sus sueños.

Tel.: (011) 4572-5134
Sitio web: <http://www.sindromedeasperger.com.ar/>
email: info@sindromedeasperger.com.ar

Asociación y Unión de Padres de Niños y Adolescentes con Trastornos Generalizados de Desarrollo (A.U.P.A.)

Grupo de padres y madres, familiares, amigos y profesionales de personas afectadas por Trastornos Generalizados del Desarrollo que persiguen promover el bienestar y la calidad de vida de los mismos y sus familias.

Dirección: Av. Chacabuco 1550 (1638). Vte. López, Bs. As., Argentina
Tel./Fax: (011) 4718-3775/76 / 4706-0720
Sitio web: www.aupa.org.ar
E-mail info@aupa.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300

Servicio de Clínicas Interdisciplinarias

Dra. María Magdalena Contreras - email:
mcontreras@garrahan.gov.ar

Servicio de Neuropediatría

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand

Av. Díaz Vélez 5044 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655
Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670
Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 4982-5555

Servicio de Neurología Pediátrica

Dr. Jaime Tallis, Médico Neurólogo Infantil

Consultorio privado
Roosevelt 2190 piso 3° (1428) - C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
email: jtallis@intramed.net
Tel.: (011) 4788-8395

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Psiquiatría

Dra. María del Carmen Salgueiro

Email: msalgueiro@fibertel.com.ar
salgueirom@yahoo.com.ar
mc_salgueiro@hotmail.com

Provincia de Buenos Aires:

Hospital Materno Infantil de San Isidro

Diego Palma 505 - San Isidro, Bs. As., Argentina.
Administración: (011) 4512-3904
Dirección: (011) 4512-3902/3903
Guardia pediátrica: (011) 4512-3900/86
Guardia permanente.

Servicio de Neuropediatría

Hospital de Niños Sor María Ludovica

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata,
Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Provincia de Córdoba:**Hospital Pediátrico del Niño Jesús**

Castro Barros 650 - Barrio San Martín,
Córdoba, Argentina
Tel.: (0351) 4346060

Servicio de Salud Mental

Dra. Julieta Muñoz - email: julimunoz@hotmail.com
Médica Psiquiatra Infanto Juvenil

**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
– CEMECO**

Ferrovianos 1250, (5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477,
o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Síndrome Cri du Chat o 5p

Es un grupo de síntomas que resultan de la supresión de una parte del cromosoma número 5. El nombre del síndrome se debe al llanto de tono alto del bebé que suena como si fuera un gato.

Código CIE-9-MC: 758.3

Vínculos a catálogo McKusick: 123450

También conocido como:

Síndrome de supresión del cromosoma 5p
Síndrome de 5p menos

Descripción de la enfermedad:

Dra. Sandra Iacobini, Dra. Vanesa Lotersztejn y equipo

Causas, incidencia y factores de riesgo

La causa del síndrome del maullido de gato es la supresión de cierta información en el cromosoma 5. Es probable que falten múltiples genes en dicho cromosoma. Uno de los genes suprimidos llamado transcritasa inversa de la telomerasa (TERT, por sus siglas en

inglés) está comprometido en el control del crecimiento celular y puede desempeñar un papel en la forma en que se desarrollan algunas de las características de este síndrome.

La causa de esta rara supresión cromosómica se desconoce, pero se cree que en la mayoría de los casos se debe a la pérdida espontánea de una parte del cromosoma 5 durante el desarrollo de un óvulo o de un espermatozoide. Una minoría de estos casos se debe a que uno de los padres es portador de una traslocación en el cromosoma 5.

Entre 1 en 20.000 y 1 en 50.000 bebés se ven afectados por este síndrome que puede ser responsable de hasta el 1% de los casos de retardo mental severo. Los bebés con el síndrome del maullido de gato presentan comúnmente un llanto característico similar al maullido de este animal y también un grupo extenso de anomalías de las cuales el retraso mental es la más importante.

Bibliografía

- *Genética Médica 10 edición, Robert Mueller, Ian D Young*
- *Síndromes of the Head and Neck forth edition, Robert J Gorlin, Michael Cohen*
- *PubMed*

Asociaciones de pacientes y de familiares:**Fundación para el Síndrome de Turner y otras Cromosomopatías**

El objetivo de la Fundación es ser un punto de referencia y de apoyo para quienes tienen una problemática de salud en el ámbito de las cromosomopatías.

Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4988-0531

Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>

Email: Dra_iacobini@sindromedeturner.org.ar

Contacto: Dra. Sandra Iacobini

Centros de referencia y especialistas:**Ciudad Autónoma de Buenos Aires:****Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"**

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308-4300

Servicio de Genética

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
 Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
 Email: info@guti.gov.ar

Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Fundación para el Síndrome de Turner y otras Cromosopatías:

Atención integral del paciente y apoyo a la familia.
 Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4988-0531
 Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>
 Email: Dra_lacobini@sindromedeturner.org.ar

Dra. Sandra Iacobini - Email:
Dra_lacobini@sindromedeturner.org.ar
 Especialista en Psiquiatría y Psicología Médica

Dra. Laura Gañez - Email:
Dra_Ganez@sindromedeturner.org.ar
 Médica Especialista en Pediatría y Neurología

Dra. Vanesa Lotersztein - Email:
Dra_Lotersztein@sindromedeturner.org.ar
 Médica Especialista en Medicina Interna y Genética

Provincia de Buenos Aires:

Laboratorio de Neuro y Citogenética Molecular, Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de General San Martín (UNSAM)

Dr. Martin Radrizzani
 Dirección: Avda. Gral Paz 5445 . INTI- Ed. nro. 23
 San Martín. Prov de Buenos Aires, Argentina (1650)
 Tel.: (011) 4580-7289/96, int:102
 Sitio web: <http://www.unsam.edu.ar>
 e-mail: martin.radrizzani@gmail.com

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba

Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000),
 Córdoba - Argentina
 Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
 Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba

Av. Naciones Unidas 346 - CP: 5014,
 Córdoba - Argentina
 Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com

Síndrome de Ehlers Danlos

Es un grupo de trastornos caracterizados por hiperextensibilidad de la piel, laxitud articular y fragilidad de la piel y de otros tejidos conectivos.

Código CIE-9-MC: 756.83
 Vínculos a catálogo McKusick: 130000 130010 305200 225310

Descripción de la enfermedad

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo, España.

El síndrome de Ehlers Danlos es una genodermatosis rara, que afecta al metabolismo del colágeno. Más que un síndrome en sí mismo es una entidad clínica compleja integrada por un grupo de trastornos caracterizados por hiperextensibilidad de la piel, laxitud articular y fragilidad de la piel y de otros tejidos conectivos.

La prevalencia se estima en 1 por cada 5000 o 10.000 sujetos vivos; afecta a hombres y a mujeres de todas las razas y grupos étnicos.

La enfermedad, por lo general en todas sus variantes se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.

Existe una amplia variabilidad tanto en las manifestaciones clínicas como en el patrón de herencia, lo que da lugar a numerosas formas de presentación. En la actualidad se reconocen hasta 11 variantes fenotípicas distintas de Ehlers Danlos, cuya clasificación y nomenclatura están en continua revisión.

La clasificación actual del síndrome de Ehlers Danlos, según la clínica y la genética es:

- **Tipo I o Gravis:** Piel hiperextensible con hematomas, contusiones articulación hipermóvil. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.

- **Tipo II o Mitis:** Piel hiperextensible, Articulación laxa.

Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.

- **Tipo III o Hipermóvil:** Articulación hipermóvil, luxaciones. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.

- **Tipo IV o Vascular, por déficit del COL III:** Ruptura arterial, perforación intestinal, fragilidad cutánea. Sin piel hiperextensible, sin laxitud articular. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante y excepcionalmente recesivo.

- **Tipo V, o ligado al cromosoma X:** Piel hiperextensible.

- **Tipo VI u Oculoescoliótica, por déficit de lisil hidroxilasa:** Piel hiperextensible, escoliosis, miopía. Se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo.

- **Tipo VII o Artrocalasia múltiple congénita:** Piel hiperextensible, laxitud articular, luxaciones, talla pequeña. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante o recesivo.

- **Tipo VIII o Periodontal:** Cicatrización anormal, enfermedad periodontal. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.

- **Tipo IX:** Síndrome cuerno occipital.

- **Tipo X, con déficit de fibronectina:** Piel hiperextensible. Se cree que se puede heredar como un rasgo genético autosómico recesivo.

Las manifestaciones clínicas son muy variables pero destacan la hiperelasticidad cutánea y la presencia de cicatrices en codos y rodillas secundarias a traumatismos varios, que reflejan la fragilidad cutánea y la dificultad para granular en los procesos de cicatrización de las heridas.

La cara tiene un aspecto característico, que se denomina facies acrogérica. La piel de las manos y de los pies puede ser extremadamente fina con aspecto de acrogeria.

La hiperlaxitud articular puede coexistir con erosión de las falanges distales y con deformidades del tipo de luxaciones y subluxaciones. En los casos más leves se limita a las pequeñas articulaciones de los dedos.

El dolor musculoesquelético de carácter crónico suele ser frecuente, severo, debilitante, refractario al tratamiento y afecta a varias articulaciones; este es un síntoma que parece cobrar protagonismo en los últimos años, ya que puede incluso considerarse, por algunos autores, una manifestación precoz del síndrome.

Las manifestaciones pleuropulmonares son poco frecuentes pero se han descrito neumotórax de repeti-

ción y también hemoptisis.

El examen de la piel muestra, por lo general, un aspecto muy adelgazado; al microscopio, las fibras de colágeno pueden ser muy pequeñas y, si se utiliza el microscopio electrónico, se observa un cuadro característico: las fibrillas de colágeno son pequeñas y los fibroblastos dérmicos están empaquetados con un retículo endoplásmico rugoso dilatado.

El diagnóstico se sospecha por la existencia de: manifestaciones clínicas, historia familiar compatible y demostración del defecto en el colágeno. Se han observado como complicaciones vasculares: hematomas profundos, aneurismas arteriales, falsos aneurismas, fístulas arteriovenosas, disecciones y roturas de los vasos. Las rupturas arteriales son responsables de la mayoría de los fallecimientos, pues son frecuentes e imprevisibles y con una reparación quirúrgica muy difícil, debido a la friabilidad de los tejidos. Tras un traumatismo ligero o de forma espontánea, pueden presentar rotura de las arterias principales; las arterias de las extremidades, sobre todo en la región poplítea y las de la región anal se rompen con bastante frecuencia. Si la lesión arterial se produce en un espacio cerrado como la cavidad abdominal, lo que ocurre con cierta frecuencia, por sangrado de las arterias de mediano calibre más que de la aorta, da lugar a importantes hematomas, a veces fatales.

Son raros, aunque están descritos, los aneurismas disecantes de la aorta; la ruptura aórtica puede ser el resultado de un aneurisma preexistente o de una disección de la pared aórtica y, más a menudo, la consecuencia del deterioro de un tejido congénitamente fino y frágil. Se deben señalar el riesgo de la práctica de la arteriografía y el interés potencial de las técnicas ecográficas en el diagnóstico de estos aneurismas de las arterias abdominales de mediano calibre.

También pueden presentarse otras complicaciones a nivel del sistema nervioso central del tipo de aneurismas disecantes de los vasos cervalícos encefálicos, fístulas carótideas cavernosas de las arterias cervicales y los aneurismas intracraneales. El sangrado arterial es más frecuente entre los hombres jóvenes y se puede producir en cualquier localización anatómica, las mujeres tienden a presentar las roturas vasculares durante el embarazo.

No existe predisposición familiar por un tipo especial de complicación, pues pueden presentarse diferentes tipos de trastornos en diferentes miembros de una familia y en un mismo individuo. El diagnóstico diferencial es con otras enfermedades del tejido conectivo, como el síndrome de Marfan y con la acrogeria de Gottron, si bien con esta última es discutible, ya que recientemente se cree que la acrogeria de Gottron es una variante del síndrome de Ehlers Danlos de tipo IV.

Asociaciones de pacientes y de familiares:**Síndrome de Ehlers Danlos (S.E.D.) Argentina**

Este sitio web fue creado por un grupo de personas de distintas partes de la Argentina afectadas por el Síndrome de Ehlers-Danlos y el Síndrome de Hiperlaxitud Ligamentaria. En marzo de 2007, se creó el Foro SED Argentina, un espacio de encuentro y de discusión, abierto a la participación de personas afectadas por el SED de cualquier nacionalidad, de sus familiares, amigos y de todas aquellas personas interesadas en la enfermedad

Sitio web:

SED Argentina:

<http://sedargentina.googlepages.com/index.html>

Foro SED Argentina:

<http://sedargentina.losforos.es/foro/>

E-mail: sedargentina@gmail.com

Contacto: Administradora del foro y del sitio web:

Lic. Alejandra Guasp

Centros de referencia y especialistas:**Ciudad Autónoma de Buenos Aires:****Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"**

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Genética

Médico orientador a partir de las 8:00 AM, para comunicarse llamar al: (011) 4308-4300 (4943-1400/1401/1456)

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212

Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>

Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Genética

Orientación médica: de lunes a viernes a las 8:00 AM para gestionar la derivación o eventualmente el turno, si es del interior se gestionará directamente el turno.

Equipo Marfan de la Fundación Favalaro

Av. Belgrano 1746, C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4378-1200/1300

Sus profesionales, pertenecientes a varias especialidades, han visto y tratado distintas enfermedades raras, y ofrecen esa experiencia para la valoración de los afectados por el Síndrome de Ehlers-Danlos.

Para más información: Marfan Argentina

email: marfan@argentina.com

Provincia de Buenos Aires:**Asociación de Genética Humana (AGHU)**

Sociedad Civil sin fines de lucro.

Av. Colón 3853, (7600), Mar del Plata,

Bs. As., Argentina

Tel./Fax: (0223) 475-0683

Sitio Web: www.aghu.org

E-mail: informe@aghu.org

Genética Clínica

Dr. Eduardo D Gil

Dr. Justo Zanier

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba****Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas – CEMECO**

Ferrovianos 1250, (5016) - Córdoba – Argentina

Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477,

o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974

Fax: (0351) 4586 439

Emails: cemeco@hotmail.com

nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes

Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer

Dr. Norberto Guelbert

Síndrome Hiper IgM

El síndrome de Hiper IgM primaria es una enfermedad genética rara que se hereda típicamente como un rasgo genético recesivo ligado al cromosoma X.

Código CIE-9-MC: 279.05

Vínculos a catálogo McKusick: 308230 605258

También conocido como:

Disgammaglobulinemia Tipo I

Inmunodeficiencia Tipo 3

Inmunodeficiencia con Aumento de IgM

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo, España.

Los síntomas y los signos físicos que se asocian a la enfermedad llegan a ser generalmente evidentes en el primer o segundo año de vida. El síndrome de Hiper IgM se puede caracterizar por: infecciones bacterianas piogénicas, infecciones recurrentes de la vía respiratoria superior e inferior, incluidos los senos paranasales, los pulmones, el oído medio, la conjuntiva ocular, la piel y, en algunos casos, otras áreas.

Los individuos con síndrome de Hiper IgM son también susceptibles a las infecciones oportunistas.

Un ejemplo de estas infecciones son las causadas por el *Pneumocystis carinii* o *Cryptosporidium*. Los individuos con síndrome de Hiper IgM son propensos a ciertas alteraciones autoinmunes que afectan elementos determinados de la sangre, es común la neutropenia. A menudo, la enfermedad puede presentar: hipertrofia de las amígdalas, hepatoesplenomegalia, diarrea crónica y otros síntomas. El rango y la severidad de los síntomas y de las características físicas asociados a esta enfermedad pueden variar de un caso a otro.

Aproximadamente el 70% de los casos descritos se hereda como un rasgo genético recesivo ligado al cromosoma X, por lo que la gran mayoría de los individuos afectados son varones. Sin embargo, en algunos casos se ha comprobado un patrón de herencia autosómica dominante y, además, existe una forma adquirida rara de la enfermedad.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria (A.A.P.I.D.P)

Es una entidad sin fines de lucro, que está formada por un grupo de padres de niños con inmunodeficiencias primarias y por adultos que padecen la misma enfermedad. Sus principales objetivos son apoyar a pacientes y familiares para lograr una mejor calidad de vida, y elaborar redes de solidaridad y comunicación entre pacientes y familiares.

Sitio web: <http://www.aapidp.com.ar/>

E-mail: info@aapidp.com.ar

Presidente Sra. Roberta Eleonora Adriana Anido de Pena

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (54-11) 4962-9247/9248/9212

Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>

Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Inmunología

Dra. Liliana Berozdnik

Dra. Andrea Gómez Raccio y Dra. Daniela Di Giovanni

Tel.: (011) 4962-9247 / 4962-9280

Hospital de Niños Pedro de Elizalde (ex Casa Cuna)

Avda. Montes de Oca 40 - (C1270AAN) - C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: : (011) 4363-2100 al 2200

Servicio de Inmunología

Dr. Carlos Riganti

Dr. Claudio Cantisano

Tel.: (011) 4307-5844 (int. 221) / 4307-5842 (int. 14)

Fax: (011) 49623762

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 - 4300

Servicio de Inmunología

Dra. Marta Zelazko

Dr. Matías Oleastro

Dr. Sergio Rosenzweig

Tel.: (011) 4308-4300 (int. 1296 / 1636)

Fax: (011) 4308-5325

Hospital General de Agudos Juan A. Fernández

Cerviño 3356 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Sitio web: <http://www.hospitalfernandez.org.ar/>

Servicio de Clínica Médica (adultos)

Dra. Graciela Remondino

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand

Av. Díaz Vélez 5044- C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655

Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670

Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 / 4982-5555

Servicio de Inmunología (Adultos)

Dra. Ana María Di Lonardo

Tel.: (011) 4982-1716

Fax: (011) 4982-0625

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Centro de Atención Telefónica 24 hs.: (011) 4959-0200

Turnos Médicos: 4959-0300

Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>

Servicio de Pediatría (Sector 17)

Dra. Diana Liberatore

Tel.: (011) 4959-0200 (int. 8731)

Hospital Británico de Buenos Aires

Perdriel 74, C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4309-6400

Servicio de Alergia e Inmunología - Pediatría
Dr. César Martín Bozzola

Servicio de Alergia e Inmunología – Adultos
Dr. Alejandro Malbrán
Tel.: (011) 4309-6400

Instituto Argentino de Alergia e Inmunología

Lezica 3960, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4983-1228/4417/6102
Fax: (011) 4982-5923

Dr. José E. Fabiani
Tel.: (011) 4983-1228 / 6102

Provincia de Buenos Aires

Hospital de Niños Sor María Ludovica

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Servicio de Inmunología
Dr. Néstor Pérez
Tel.: (0221) 453-5901 / 6
Fax: (0221) 453-5924

Hospital Rossi

Calle 37 entre 116 y 117, La Plata, Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 482-8821 / 8824 y 424-7599 / 7603 / 8285

Servicio de Clínica Médica
Dra. Spizzirri

Provincia de Santa Fe

Hospital de Niños Vilela

Virasoro 1855. Rosario, Santa Fe, Argentina

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Miguel Galicchio

Hospital Centenario

Gral. Justo José de Urquiza 3101. Rosario, Santa Fe, Argentina
Tel.: 4724643
Conmutador: 4724649/ 4804521

Servicio de Inmunología
Dra. Renee Claeys
General Baigorria

Hospital Escuela “Eva Perón”

San Martín 1645. (2152). Granadero Baigorria, Santa Fe, Argentina.
Tel./Fax: (0341) 471-3815.

Servicio de Alergia e Inmunología
Dra. Patricia Pendino

Provincia de Mendoza

Hospital de Niños Humberto J. Notti

Bandera de los Andes 2603. Guaymallén, Mendoza, Argentina

Servicio de Inmunología
Dra. Ángela Gallardo
Dra. Mónica Kiper

Hospital Español

Calle San Martín 965 . Godoy Cruz, Mendoza, Argentina
Tel.: (0261) 4490388 / 4490300

Servicio de Pediatría
Dra. Daniela Sacerdote

Hospital Central

Salta y Alem, Ciudad de Mendoza, Mendoza, Argentina
Tel.: (0261) 420-0600

Servicio de Inmunología
Dr. Roberto Vallés

Provincia de Córdoba

Hospital Municipal Infantil

Lavalleja 3050 (CP 5000) Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina
Tel.: Conmutador (0351)- 4335452/58

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Emilio Garip

Hospital Nacional de Clínicas

Santa Rosa 1564. Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina
Te 433-7014 al 18

Servicio de Alergia e Inmunología (Adultos)
Dr. Juan Carlos Copioli

Hospital Provincial de Niños de la Santísima Trinidad

Bajada Pucará esquina Ferrovianos. Barrio Crisol. Córdoba, Argentina

Entrada principal por Ferroviarios y de Emergencias por Bajada Pucará.

Se encuentra a 300 m. de la terminal de ómnibus de Córdoba. Está junto al Hospital Rawson y Hospital San Roque (conforman el Polo Hospitalario).

Tel.: (0351) 4586400

Servicio de Alergia e Inmunología

Dr. Alejandro Lozano

Clínica Universitaria Reina Fabiola (Universidad Católica de Córdoba)

Oncativo 1248, Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina

Tel.:)0351) 4142121

Sitio web: <http://www.reinafabiola.com.ar/>

Email: info@fabiola.uccor.edu.ar

Servicio de Alergia e Inmunología

Dr. Julio Orellana

Tel./Fax: (0351) 414-2140

Provincia de San Juan

Hospital Federico Cantoni

Ing. M. Zalazar 735 . Pocito Aberastain, San Juan, Argentina

Servicio de Pediatría

Dra. Alejandra Lampugnani

provocada por mutación del gen FBN1 en el cromosoma 15q21 y descubierta en 1991. Allí se han demostrado más de 600 mutaciones de este gen. Se dice que es dominante porque teniendo una sola copia anormal del gen se hereda el síndrome de Marfan (SM).

Cada individuo con SM tiene 1 copia normal más otra copia que tiene la mutación y causa el desarrollo del SM, por lo tanto la probabilidad de heredar el síndrome es del 50%. Pero en un 25-30% de los casos hay ausencia de afectación de los padres.

El SM afecta tres sistemas principalmente:

- Cardiovascular;
- Ocular;
- Esquelético.

Criterios diagnósticos:

Sistema Cardiovascular

Criterios mayores: dilatación de la aorta con o sin Insuficiencia aórtica. Disección aórtica.

Criterios menores: prolapso de válvula mitral. Calcificación del anillo mitral. Dilatación de la arteria pulmonar. Dilatación de la aorta abdominal en menores de 50 años.

Sistema ocular

Criterios mayores: luxación de cristalino. Desprendimiento de retina. Ectasia dural.

Criterios menores: cornea plana. Miopía.

Sistema respiratorio

Criterios menores: Bullas. Neumotórax espontáneo.

Piel

Criterios menores: Estrías. Hernias a repetición.

Sistema esquelético

Criterios mayores: Pectum excavatum. Pectum carinatum. Escoliosis. Signo de la muñeca pulgar. Reducida extensión del codo menor que 170°. Pies planos. Protusión del acetábulo.

Criterios menores: Hiper movilidad (Hiperlaxitud) de las articulaciones. Profunda arcada paladar (o paladar profundo). Apiñamiento de dientes. Apariencia facial: dolicocefalia, hipoplasia malar, enoftalmos, retrognatia, caída palpebral, fisura palpebral.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación AMAR - Asociación Síndrome de Marfan

Los profesionales de la salud y de la educación tienen su lugar aquí para la difusión de notas o cualquier asunto de interés. Hay espacio en el servidor y son bienvenidos todos los aportes.

La Asociación Marfán Argentina se ha formado con la suma de todas las voluntades que sienten intenciones de colaborar.

Síndrome de Marfan

Es una enfermedad genética autosómica dominante provocada por la mutación del gen FBN1 en el cromosoma 15q21.

Código CIE-9-MC: 759.82

Vínculos a catálogo McKusick: 154700 154705

También conocido como:

Aracnodactilia

Dolicostenomelia

Hiper motilidad Marfanoide, Síndrome de Aracnodactilia Contractural

Descripción de la enfermedad:

Fuente <http://www.marfan.org.ar/>

Es una enfermedad genética autosómica dominante

Sitio web: <http://www.marfan.org.ar:80/>
 Email: marfan@argentina.com
 Presidente Dra. Mónica M. Segura
 Coordinadora médica del equipo médico Marfan de
 Fundación Favaloro

Fax: (0351) 4586 439
 Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
 pacientes
 Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
 Dr. Norberto Guelbert

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
 Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4308 – 4300

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
 Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
 Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
 Email: info@guti.gov.ar

Fundación Favaloro
 Av. Belgrano 1746, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4378-1200/1300
 Sitio web:
http://www.fundacionfavaloro.org/pagina_marfan.htm
 e-mail: marfan@argentina.com
 El equipo interdisciplinario Marfan de la Fundación Fa-
 valoro cuenta con cardiólogos, cirujanos cardiovascu-
 lares, ecocardiografistas, traumatólogos, psicólogos,
 nutricionistas y odontólogos.

Provincia de Buenos Aires:

Asociación de Genética Humana (AGHU)
 Sociedad Civil sin fines de lucro.
 Av. Colón 3853, (7600), Mar del Plata,
 Bs. As., Argentina
 Tel./Fax: (0223) 475-0683
 Sitio Web: www.aghu.org
 E-mail: informe@aghu.org

Genética Clínica
 Dr. Eduardo D Gil
 Dr. Justo Zanier

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas
– CEMECO
 Ferroviarios 1250, (5016) - Córdoba – Argentina
 Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477,
 o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
 Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000),
 Córdoba - Argentina
 Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
 Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba
 Av. Naciones Unidas 346 - (5014),
 Córdoba - Argentina
 Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
 Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Síndrome de Moebius

El síndrome de Moebius es una enfermedad rara del
 desarrollo, no progresiva, que se caracteriza
 por parálisis facial desde el nacimiento.

Código CIE-9-MC: 346.8
 Vínculos a catálogo McKusick: 157900 601471 604185
 173750

También conocido como:
 Parálisis Facial Congenita
 Parálisis Oculofacial Congénita
 Moebius, Secuencia de

Descripción de la enfermedad:

*Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Mara-
 villas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández.
 Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Insti-
 tuto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo,
 España.*

Se debe a una agenesia de los núcleos de los pares craneales VI y VII, lo que provoca diplejia facial y parálisis de los músculos oculomotores, por lo general del recto externo, pero se conserva la convergencia de los ojos y sus movimientos verticales.

El desarrollo del nervio facial está ausente o disminuido, lo que produce alteraciones de los músculos faciales y de la mandíbula. Se puede asociar a agenesia del nervio hipogloso, lo que condiciona la aparición de la atrofia de una o de las dos mitades de la lengua. También puede presentarse parálisis del abductor de la laringe y parálisis bulbar flácida.

Ocasionalmente, aparecen malformaciones sistémicas más complejas, como pueden ser micrognatia o agnatia, aplasia unilateral del pectoral y malformaciones en manos y pies. Cuando el síndrome de Moebius se asocia a este tipo de malformaciones complejas recibe el nombre de síndrome o asociación de Moebius Poland.

Entre el 30 y el 50% de los casos, aparece un cierto grado de ptosis palpebral, expresión de la afectación del III par, retraso mental de grado variable, hipoacusia neurosensorial, trastornos psicológicos y de la conducta, como autismo. Se pueden presentar igualmente signos de afectación piramidal, como expresión de una afectación difusa del sistema nervioso central.

Aunque la causa de la enfermedad sigue sin aclararse, se ha atribuido a una agenesia de los núcleos de los pares craneales correspondientes al tronco; también se han descrito casos secundarios a lesiones supranucleares tras sufrir lesiones isquémicas fetales y a procesos miopáticos. En el período neonatal, se plantea el diagnóstico diferencial con la miastenia congénita o la distrofia miotónica de Steinert.

Clínicamente, se caracteriza por cara rígida e inmóvil, con escasa o nula expresividad, no se modifica la expresión facial ante el llanto o la risa, lo que el niño intenta compensar con el aumento de la motilidad de los brazos y las manos. Presenta labios finos y sin motilidad, y dificultades para la protrusión lingual por afectación del núcleo del hipogloso, parálisis de los pares oculomotores y oftalmoplejía debido a la asociación de la agenesia del núcleo del VI y III par; imposibilidad de la oclusión total de los párpados y cierto grado de ptosis palpebral.

En el período neonatal y los primeros meses de vida, aparecen dificultades para la alimentación e infecciones respiratorias a repetición y, cuando este síndrome se asocia a otras alteraciones, aparece la sintomatología propia de éstas, de las cuales las más frecuentes son las dificultades motoras, en el aprendizaje, en el lenguaje, etc.

El diagnóstico es clínico. La mayoría de los casos son de aparición esporádica, aunque están descritos casos de origen familiar con herencia autosómica recesiva,

o dominante. Recientemente, se ha identificado, en algunos pacientes, una delección en el brazo largo del cromosoma 13, en la región q12,2 que podría estar relacionada con la etiología del síndrome.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"
Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez
Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Provincia de Buenos Aires:

Hospital de Niños Sor Ludovica La Plata
Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata,
Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Servicio de Oftalmología: (0221) 453-5901,
internos 1101 / 1103.

Provincia de Córdoba:

**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas
– CEMECO**
Ferroviarios 1250, (5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477,
o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert



Síndrome de Noonan

Se caracteriza por una amplia gama de síntomas y de características físicas que pueden variar ampliamente en rango y en severidad según los casos.

Código CIE-9-MC: 759.89

Vínculos a catálogo McKusick: 163950

También conocido como:

Pseudo Turner, Síndrome de
Ullrich Noonan, Síndrome de
Ullrich, Síndrome de
Pterigium Colli, Síndrome del
Fenotipo Turner con Cariotipo Normal
Turner del Varón, Síndrome de

Descripción de la enfermedad:

Dra. Sandra Iacobini, Dra. Vanesa Lotersztein y equipo.

El síndrome de Noonan se puede heredar de una forma autosómica dominante y afecta al menos a 1 de cada 2500 niños. El hecho de que algunos niños no tengan un padre con el síndrome de Noonan refleja probablemente una herencia esporádica, es decir, la presencia presumible de una nueva mutación. El primer gen específico que produce el síndrome de Noonan, denominado PTPN11, fue descubierto en el año 2001 y se espera el descubrimiento de otros genes que producen este síndrome.

Las anomalías que se ven con más frecuencia incluyen formación de membranas en el cuello, cambios en el esternón (generalmente un tórax hundido llamado tórax excavado), anomalías faciales y enfermedad cardíaca congénita (especialmente estenosis pulmonar). Debido a que estas anomalías se asemejan a las del síndrome de Turner (el cual sólo afecta a las mujeres), se acostumbraba llamar al síndrome de Noonan "síndrome de Turner del hombre", pero este término ya no se utiliza debido a que el síndrome de Noonan también puede afectar a las mujeres.

Las anomalías faciales pueden incluir orejas de implantación baja o con forma anormal, párpados caídos (ptosis), ojos de base amplia (hipertelorismo), pliegues del epicanto y mandíbula pequeña (micrognatia). Se presenta retardo mental leve en aproximadamente el 25% de los casos y pérdida auditiva variable. Generalmente se presenta un retardo en la pubertad y los hombres pueden tener testículos no descendidos y un pene pequeño. Por lo general, existe una disminución de la estatura del adulto.

Bibliografía

- *Genética Médica 10 edición, Robert Mueller, Ian D Young*

- *Síndromes of the Head and Neck fourth edition, Robert J Gorlin, Michael Cohen*
- *PubMed*

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fundación para el Síndrome de Turner y otras Cromosomopatías

El objetivo de la Fundación es ser un punto de referencia y de apoyo para quienes tienen una problemática de salud en el ámbito de las cromosomopatías.

Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4988-0531
Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>
Email: Dra_iacobini@sindromedeturner.org.ar
Contacto: Dra. Sandra Iacobini

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Genética

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Fundación para el Síndrome de Turner y otras Cromosomopatías:

Atención integral del paciente y apoyo a la familia.
Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4988-0531
Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>
Email: Dra_iacobini@sindromedeturner.org.ar

Dra. Sandra Iacobini - Email:
Dra_iacobini@sindromedeturner.org.ar
Especialista en Psiquiatría y Psicología Médica

Dra. Laura Gañez - Email:
Dra_Ganez@sindromedeturner.org.ar
Médica Especialista en Pediatría y Neurología

Dra. Vanesa Lotersztein – Email:
Dra_Lotersztein@sindromedeturner.org.ar
Médica Especialista en Medicina Interna y Genética

Síndrome de Prader Willi

Clínicamente, se caracteriza por obesidad, hipotonía, retraso mental e hipogenitalismo

También conocido como:

Hipotonía, Retraso Mental, Hipogonadismo y Obesidad, Síndrome de Labhart Willi, Síndrome de Prader Labhart Willi Fancone, Síndrome de Criptorquidia, Enanismo y Retraso Mental
Distrofia Hipogenital con Tendencia a la Diabetes

Código CIE-9-MC: 759.81

Vínculos a catálogo McKusick: 176270 602117 182279 605283

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

El síndrome de Prader Willi es un desorden genético complejo. Una descripción muy detallada de el mismo, se puede leer en la novela de Charles Dickens "Los papeles de Mr. Pickwick". Se estima una frecuencia de 1/25.000 nacidos vivos, y puede aparecer en todas las etnias.

Clínicamente, se caracteriza por obesidad, hipotonía, retraso mental e hipogenitalismo. Lo más llamativo es la crónica sensación de hambre y el interés anormal de los pacientes por todo lo comestible. Esto, sumado a que no registran la típica sensación de saciedad, determina que, si la dieta del afectado no es severamente controlada, éste sufra de una precoz superobesidad, capaz de poner en serio riesgo su vida debido a las esperables complicaciones en términos de diabetes, hipertensión, colesterol, etc..

Pueden presentar:

Hipopigmentación de piel, pelo e iris.
Alteraciones oculares: estrabismo, nistagmus, ojos almendrados.
Alteraciones craneofaciales: boca triangular, paladar ojival, diámetro bifrontal estrecho.
Alteraciones músculo esqueléticas: deformidades de los pies, escoliosis, osteoporosis.
Manifestaciones neurológicas: arreflexia, anomalías motoras, somnolencia, hipotermia, polifagia.
Retraso del crecimiento y del desarrollo del aparato genital: criptorquidia, micropene, hipoplasia de labios mayores y de clitoris.
Excepcionalmente, tienen microcefalia, hipoplasia del cartílago de la oreja, caries dental precoz, hipoplasia

del esmalte dental, masticación y salivación aumentada con babeo frecuente, clinodactilia, sindactilia, luxación de caderas, escoliosis, diabetes mellitus, convulsiones, hipertermia, leucemia y glomerulonefritis.

Posiblemente todas las anomalías presentes en este síndrome derivan de un defecto en el desarrollo embrionario del hipotálamo y el mesencéfalo y las anomalías de pigmentación podrían estar ocasionadas por una reducción de los melanocitos de la cresta neural. La hipotonía severa de la infancia puede causar problemas respiratorios y de la alimentación. Su poca sensibilidad al dolor hace que los pacientes se autolesionen con frecuencia. La hidronefrosis y la grave anomalía facial pueden detectarse prenatalmente por ecografía y debe buscarse específicamente si existe un caso previo.

Se cree que se hereda como un rasgo genético autosómico dominante en el 50-92% de los casos, y se ha identificado el defecto genético (locus PWS) como una delección (pérdida total o parcial del material genético) en el brazo largo del cromosoma 15 de origen paterno, (15q11-q13). En el 40% de los casos de Síndrome de Angelman aparecen exactamente las mismas deleciones en esa misma región, pero en el cromosoma de origen materno.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Civil para Síndrome de Prader-Willi

Tel.: (011) 155 - 376-9541

Sitio web: <http://www.praderwilliarg.com.ar/>

Contacto: Sr. Alex Korth

Email: praderwilliarg@yahoo.com.ar

praderwilliarg@gmail.com

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Grupo Interdisciplinario de atención de pacientes con Síndrome de Prader Willi.

Tel./Fax: 4308 4076/0258

praderwillihg@hotmail.com

Coordinadora: Dra. María Torrado. Servicio de Genética.

Integrantes del Equipo de seguimiento:

Servicio de Nutrición: Dras. Carmen Mazza, Blanca Ozuna, Gabriela Krotchik

Servicio de Clínicas Interdisciplinarias: Dras. María Elena Contreras, Vilma Piccini, Karina Abraldes, Verónica Videla.

Servicio de Crecimiento y Desarrollo: Dras. Virginia Fano, Silvia Caíno.

Servicio de Neurofisiología: Dra. Vivian Leske

Servicio de Salud Mental: Dres. Alejandra Bordato, Pedro Kestelman, Cécica Menendez.
Pediatria Clínica: Dra. Fernanda de Castro

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez
Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Provincia de Buenos Aires:

Laboratorio de Neuro y Citogenética Molecular, Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de General San Martín (UNSAM)
Dr. Martin Radrizzani
Dirección: Avda. Gral Paz 5445 . INTI- Ed. nro.23 (1650)
San Martín. Prov de Buenos Aires, Argentina
Tel.: (011) 4580-7289/96 int:102
e-mail: martin.radrizzani@gmail.com
Sitio web: <http://www.unsam.edu.ar>

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas – CEMECO
Ferroviarios 1250, (5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477, o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000), Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba
Av. Naciones Unidas 346 - (5014) Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes

Sanatorio Allende
Fundación Allende - CONICET
Hipólito Yrigoyen 384 – (5000), Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argentina
Tel.: (0351) 4269200 (int. 319 o 837)
Fax: (0351) 5689247
E-mail: alrosa@sanatorioallende.com
arosa@fundacionallende.org.ar
Sitio Web:
<http://www.sanatorioallende.com/serv-genetica.htm>

Dr. Alberto L. Rosa
Jefe Servicio Genética Médica
Investigador Clínico CONICET
Director Laboratorio de Biología Celular y Molecular

Síndrome de Rett

El síndrome de Rett es una enfermedad neurológica rara que aparece en 1 por cada 12.000 a 15.000 niñas nacidas vivas.

Código CIE-9-MC: 330.8 y 299.8
Vínculos a catálogo McKusick: 312750

También conocida como:

Autismo, Demencia, Ataxia y Pérdida intencionada del Uso de la Mano.

Descripción de la enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

Se caracteriza por un deterioro psicomotor progresivo, que evoluciona en brotes y que aparece en niñas que nacen normales. Es la causa más frecuente de retraso mental profundo en mujeres. Las manifestaciones del deterioro aparecen entre los 6 y 30 meses de edad, en forma de deficiencia mental grave. Se acompaña de autismo, microcefalia adquirida, epilepsia, ataxia, espasticidad en extremidades inferiores y el dato más típico es la pérdida del empleo útil de la mano, que realiza movimientos estereotipados y repetidos.

Los criterios diagnósticos del síndrome de Rett son:

- 1.- Se presenta solamente en el sexo femenino.
- 2.- Período pre y perinatal normal, siendo el desarrollo psicomotor normal, por lo general hasta los primeros 12-18 meses de vida, aunque en algunos casos la en-

fermedad se manifiesta en los primeros 6 meses.

3.- Perímetro craneal normal al nacimiento, con aparición posterior de microcefalia, entre los 4 meses y los 4 años de edad.

4.- Síndrome regresivo social y psicomotor, con pérdida de las habilidades adquiridas; desarrollo de disfunción de la comunicación y signos de demencia precoces.

5.- Pérdida de la destreza para el movimiento fino y uso adecuado de las manos entre 1-4 años de edad.

6.- Presencia de estereotipias de las manos como palmeo, movimiento de "lavado de manos", estrujamiento de manos.

7.- Aparición de marcha apráxica y apraxia/ataxia del tronco entre 1-4 años de edad.

8.- Falta de visceromegalias o signos de metabolopatía.

9.- Ausencia de atrofia óptica y retinopatías antes del 6º año de vida.

Se hereda como un rasgo genético dominante ligado al cromosoma X. El gen responsable es el MECP2. La enfermedad está causada mayoritariamente por mutaciones de novo en la región codificante de este gen.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Síndrome de Rett de Argentina (ASIRA)

ASIRA es una organización de padres de niñas con síndrome de Rett. Su objetivo es proveer un servicio de información, ofrecer a los padres apoyo a través del contacto con otros padres, lograr recursos para la investigación de las causas del síndrome de Rett y de los métodos para su prevención y control, promover el diagnóstico precoz realizando charlas periódicas para difundir las características de dicho síndrome entre padres y profesionales y mejorar la calidad de vida de las niñas.

Dirección: 9 De Julio 38 - Avellaneda (1870)

Pcia. de Bs. As

Tel.: (011) 4222-6574

(Se pueden comunicar los días lunes, miércoles y viernes de 9:30 a 12)

Sitio web: <http://www.rett.com.ar/>

E-mail: rettdeargentina@hotmail.com

Contacto: Pta. Dolores Miranda

cel. (011) 15-4448-9595

RRPP Lic. Mónica Carnelli cel. (011) 15-5009-9580

Asociación y unión de padres de niños y adolescentes con trastornos generalizados de desarrollo (A.U.P.A.)

Grupo de padres y madres, familiares, amigos y profesionales de personas afectadas por Trastornos Generalizados del Desarrollo que persiguen promover el bienestar y la calidad de vida de los mismos y sus familias.

Dirección: Av. Chacabuco 1550 (1638)

Vte. López, Bs. As., Argentina

Tel./Fax: (011) 4718-3775/76 / 4706-0720

Sitio web: www.aupa.org.ar

E-mail info@aupa.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212

Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>

Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Psiquiatría

Dr. Jaime Tallis, Médico Neurólogo Infantil

Consultorio privado

Roosevelt 2190 3º piso (1428) - C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

email: jtallis@intramed.net

Tel.: (011) 4788-8395

Provincia de Buenos Aires:

Hospital Materno Infantil de San Isidro

Diego Palma 505 - San Isidro, Buenos Aires, Argentina

Administración: (011) 4512-3904

Dirección: (011) 4512-3902/3903

Guardia pediátrica: (011) 4512-3900/86

Guardia permanente.

Servicio de Neuropediatría

Hospital de Niños Sor María Ludovica (La Plata)

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata,

Bs. As., Argentina

Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Laboratorio de Neuro y Citogenética Molecular, Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de General San Martín (UNSAM)

Dr. Martin Radrizzani

Dirección: Avda. Gral Paz 5445 . INTI- Ed. nro.23 (1650)

San Martín. Prov de Buenos Aires, Argentina

Tel.:(54-11) 4580-7289/96 int:102

e-mail:martin.radrizzani@gmail.com

Sitio web:<http://www.unsam.edu.ar>

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas
– CEMECO**

Ferrovianos 1250, (5016) - Córdoba – Argentina
Tel.: (0351) 4586-400 o directos 473-477,
o bien NCL-CEMECO (0351) 4575974
Fax: (0351) 4586 439
Emails: cemeco@hotmail.com
nclcemeco@nclcemeco.com.ar

Estudio clínico, bioquímico, morfológico, molecular de
pacientes
Prof. Dra. Raquel Dodelson de Kremer
Dr. Norberto Guelbert

Hospital Pediátrico del Niño Jesús

Castro Barros 650 - Barrio San Martín,
Córdoba, Argentina - Tel.: (0351) 4346060

Servicio de Salud Mental
Dra. Julieta Muñoz - email: julimunoz@hotmail.com
Médica Psiquiatra Infanto Juvenil

algunas familias se ha demostrado un patrón hereditario, compatible con un rasgo genético autosómico recesivo.

La prevalencia está entre 5 y 30 por 10.000, y es tres veces más frecuente en hombres que en mujeres. Se inicia en la infancia, alrededor de los siete años, pero puede presentarse en edades más tempranas, como los dos años. En general los síntomas son más severos durante la primera década de enfermedad y luego mejoran gradualmente. Se han descrito síntomas prodrómicos como irritabilidad, dificultades en la atención y escasa tolerancia a la frustración, que aparecen antes o coinciden con la aparición de los tics.

Los tics consisten en movimientos rápidos, repetitivos, e involuntarios de un grupo de músculos esqueléticos relacionados funcionalmente, carentes de finalidad como acto motor, o bien en una producción involuntaria de ruidos y palabras. El trastorno de Gilles de la Tourette se caracteriza por tics motores múltiples y uno o más tics vocales, que pueden aparecer simultáneamente o en diferentes períodos de la enfermedad; varias veces al día, casi todos los días, a lo largo de un período de más de un año. Los tics pueden ser suprimidos voluntariamente por algunas personas, durante minutos u horas, pero la mayoría los experimentan como irresistibles. Pueden también atenuarse mediante la relajación o la concentración en una actividad. Aunque en algunas personas ocurren mientras duermen, suelen desaparecer durante el sueño.

El síntoma de iniciación más frecuente es el tic que se desencadena con el parpadeo, seguido por el que aparece al sacudir la cabeza o realizar un gesto facial. La mayoría de los síntomas motores complejos o vocales aparecen varios años después de los síntomas iniciales.

Los tics corporales más frecuentes son aquellos que afectan la cabeza y el cuello, como: gestos, arrugar el cuello, cerrar los ojos, subir las cejas, guiñar un ojo, arrugar la nariz, hacer temblar las aletas de la nariz, contraer la boca, mostrar los dientes, morder los labios u otras partes, sacar la lengua, protruir la mandíbula inferior, cabecear, mover la cabeza, torcer el cuello, mirar a los lados y rotar la cabeza. Con menos frecuencia, aparecen los que afectan las extremidades superiores: sacudir las manos o los brazos, estirar los dedos, retorcer los dedos y apretar los puños. También se observan los tics que afectan el tronco y las extremidades inferiores, como encoger los hombros, sacudir pies, rodillas, peculiaridades de la marcha, retorcer el cuerpo y saltar. Existen otros tics que afectan los sistemas respiratorio y digestivo: hipo, suspirar, bostezar, aspirar, respiración exagerada, eructar, chupar o hacer sonidos de saborear, carraspear. Aunque los tics se pueden suprimir temporalmente, están fuera del control voluntario y el individuo experimenta un aumento de la tensión emocional que sólo se alivia cuando se ejecuta el tic.

Síndrome de Tourette

El síndrome de Gilles de la Tourette, también llamado enfermedad de los tics, es una enfermedad rara del sistema nervioso, de causa desconocida.

Código CIE-9-MC: 307.23
Vínculos a catálogo McKusick: 137580

También conocido como:

Tics Crónicos Múltiples
Espasmos Habituales
Paulitis
Tic Motor Crónico
Tourette, Síndrome de

Descripción de la Enfermedad:

Fuente: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernandez. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

El síndrome de Gilles de la Tourette, también llamado enfermedad de los tics, es una enfermedad rara del sistema nervioso, de causa desconocida, aunque en

Es característico de la enfermedad la presencia de múltiples tics vocales, que provocan sonidos como chasquidos, gruñidos, ladridos, aullidos, olfateo, carraspeo, vocalizaciones automáticas, impulso irresistible a proferir obscenidades y que, usualmente, comienza en la adolescencia temprana y ocurre en un tercio de todos los casos.

La sintomatología asociada incluye: ecocinesis, ecolalia, pensamientos obsesivos de duda e impulsos compulsivos de tocar cosas o efectuar movimientos complicados.

No hay una prueba de laboratorio específica para el diagnóstico.

Muchos pacientes con síndrome de Gilles de la Tourette tienen hallazgos en el electroencefalograma anormales, pero inespecíficos. El escáner y la resonancia magnética del cerebro no evidencian lesiones estructurales específicas.

El curso de la enfermedad es de larga duración, aunque son posibles los episodios de remisión. A veces, el trastorno desaparece antes de la etapa adulta, aunque en otros casos es progresiva y persistente.

El tratamiento se basa en la psicoterapia, con técnicas modificadoras del comportamiento y reductoras de la ansiedad. El tratamiento farmacológico se realiza fundamentalmente con antipsicóticos y antidepresivos.

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Clínicas "José de San Martín"

Av. Córdoba 2351, 9º Piso, Neurociencias
C. Postal: (C1120AAR) - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 5950 9021 o 9027.
Sitio web: <http://www.programaparkinson.com.ar>

Programa de Parkinson y Movimientos Anormales

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha 1890 (C1249ABP) - C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 - 4300

Servicio de Neurología

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Neurología

Instituto de Neurociencias Fundación Favaloro

Solís 461, C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4378-1200/1300, internos 4000, 4012 y 4013
Sitio web:
http://www.fundacionfavaloro.org/IN_neurociencias.htm

Deptos de Psiquiatría y de Neurología
Unidad de Tics y Síndrome de Tourette
Dra María Beatriz Moyano - email:
bmoyano@ffavaloro.org
Jefa de la Unidad de Tics y Síndrome de Tourette

Centro Interdisciplinario de Tourette, TOC y Trastornos Asociados

Dirección: Salguero 2577 - 1º "A" (1425) C.A.B.A.
Tel.: (011) 4803-7967
e-mail: moyanomariabeatriz@gmail.com
Directora Dra María Beatriz Moyano

Provincia de Buenos Aires:

Hospital de Niños Sor María Ludovica (La Plata)

Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata,
Bs. As., Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Síndrome de Turner

El Síndrome de Turner es una cromosomopatía. En esta enfermedad hay 22 pares de autosomas y un solo cromosoma X, estando el otro ausente en algunos tejidos o alterado estructuralmente.

Código CIE-9-MC: 758.6

También conocido como:

Cromosoma X, Monosomía X
Disgenesia gonadal (45, X)
Disgenesia gonadal (XO)
Monosomía X
Morgagni Turner Albright, Síndrome de Enanismo Ovárico, Tipo Turner
Aplasia Ovárica, Tipo Turner
45, X, Síndrome de Pterigo Linfangiectasia
Bonnievie Ulrich, Síndrome de

Descripción de la enfermedad:

Dra. Sandra Iacobini

Las personas con Síndrome de Turner tienen ciertas características distintivas.

A continuación, se detallan los porcentuales de incidencia de cada una de estas características.

Fenotipo:

Baja estatura (1.30m a 1.43m) 100%
 Gónadas en cintillas 96%
 Malformaciones craneales, micrognatia 60%
 Cavitus Valgus 47%
 Baja implantación del cabello 42%
 Cuello Corto 40%
 Alteraciones renales 40%
 Paladar Ojival 38%
 Acortamiento del cuarto metacarpiano 37%
 Múltiples Nevos 26%
 Cuello Alado 25%
 Edema en manos y pies 22%
 Uñas hiperconvexas y frágiles 13%
 Estrabismo N/D
 Tórax en escudo N/D
 Pezón y areola con gran separación N/D
 Orejas de baja implantación y rotadas N/D
 Obstrucciones linfáticas: edemas congénitos N/D
 Hipoplasia de las vértebras cervicales N/D

Comorbilidades:

Alteraciones cardíacas,
 Anomalías renales,
 Hipertensión arterial,
 Obesidad,
 Diabetes,
 Tiroiditis de Hashimoto,
 Hipotiroidismo,
 Cataratas,
 Estrabismo,
 Artritis,
 Trastorno de hiperactividad y déficit de atención,
 Escoliosis (en adolescentes),
 Infertilidad,
 Las infecciones del oído medio son comunes con anomalías en la trompa de Eustaquio.

Puntos para tener en cuenta en el diagnóstico presuntivo:

El cuadro anterior expone los diferentes puntos a los que el profesional deberá considerar especialmente para realizar un diagnóstico presuntivo.

Por ejemplo, una paciente con baja estatura, cuello alado, nevus, ausencia menstrual y falta de desarrollo mamario (a partir de los 14 años, aproximadamente) podría indicar diagnóstico presuntivo de Síndrome de Turner, que deberá ser confirmado realizando un examen citogenético.

Diagnóstico definitivo:

La única forma de realizar el diagnóstico definitivo es por cariotipo. Este estudio nos indica que parte del cromosoma "X" se ha perdido.

Conductas posdiagnóstico:

Deberán evaluarse los diferentes puntos de comorbilidad, realizando los tratamientos correspondientes para cada alteración.

Terapia familiar para lograr una mejor inserción de la paciente y su familia a nivel social, terapia individual para lograr que la persona con ST pueda alcanzar el pleno desarrollo de su potencial e inserción familiar y social.

Las pacientes con Síndrome de Turner, pueden tener dificultades para la matemática y alteraciones con relación al espacio y al sentido direccional, es importante destacar que este síndrome NO produce deficiencia mental.

Tratamiento:

Si bien la alteración cromosómica no puede ser reparada, existen tratamientos disponibles.

Se deberá administrar a las niñas hormonas de crecimiento para incrementar la estatura final adulta. Esta hormona facilita el aumento de la talla hasta la consolidación ósea.

Si se mantuvieran los niveles de hormona de crecimiento más allá del tiempo indicado, los únicos órganos que crecerán, son los que posean tejidos blandos, como cartílagos (nariz, orejas, lengua, hígado, riñones).

También puede producirse engrosamiento óseo mandibular, en manos o vértebras. Administrar hormonas de crecimiento luego de la pubertad no produce aumento de estatura.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fundación para el Síndrome de Turner y otras Cromosomopatías

El objetivo de la Fundación es ser un punto de referencia y apoyo para quienes tienen una problemática de salud en el ámbito de las cromosomopatías.

Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4988-0531

Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>

Email: Dra_lacobini@sindromedeturner.org.ar

Contacto: Dra. Sandra Iacobini

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Genética

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez
 Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
 Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
 Email: info@guti.gov.ar

Fundación para el Síndrome de Turner y otras Cromosomopatías:

Atención integral del paciente y apoyo a la familia.
 Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4988-0531
 Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>
 Email: Dra_lacobini@sindromedeturner.org.ar

Dra. Sandra Iacobini - Email:
Dra_lacobini@sindromedeturner.org.ar
 Especialista en Psiquiatría y Psicología Médica

Dra. Laura Gañez - Email:
Dra_Ganez@sindromedeturner.org.ar
 Médica Especialista en Pediatría y Neurología

Dra. Vanesa Lotersztein – Email:
Dra_Lotersztein@sindromedeturner.org.ar
 Médica Especialista en Medicina Interna y Genética

Síndrome Urémico Hemolítico (SUH)

Es una enfermedad de comienzo agudo con anemia hemolítica microangiopática, plaquetopenia y daño renal.

Código CIE-9-MC: 283.1
 Vínculos a catálogo McKusick: 235400

También conocido como:
 Gasser, Síndrome de

Descripción de la enfermedad:

Dra. Cristina Ibarra

El Síndrome Urémico Hemolítico (SUH), descrito por primera vez en 1955, es una enfermedad de comienzo agudo con anemia hemolítica microangiopática, plaquetopenia y daño renal, que habitualmente puede seguir o no a un episodio de diarrea con o sin sangre, principalmente en lactantes, y en niños de la primera infancia, pudiendo afectar también a ancianos. Las

manifestaciones más comunes son: palidez, petequias, hematomas, oliguria, edema, hipertensión arterial, y cambios neurológicos como letargia o convulsiones.

El SUH está ampliamente distribuido en el mundo y frecuentemente se la describe como una enfermedad epidémica de baja tasa de incidencia en países industrializados como EEUU, Canadá y Japón (1-3 casos/100.000 niños < 5 años). Sin embargo, en América del Sur el SUH no es sólo epidémico sino endémico con una tasa de incidencia significativamente mayor. En Chile y Uruguay se producen 4 a 5 casos /100.000 niños < 5 años y en Argentina, país de mayor incidencia en el mundo, se producen 12-14 casos/100.000 niños < 5 años. Los registros oficiales en Argentina muestran ~ 400 a 500 nuevos casos por año acumulándose más de 7.000 casos desde 1965 hasta el presente.

El SUH constituye la primera causa de insuficiencia renal aguda en la edad pediátrica y la segunda de insuficiencia renal crónica, siendo además responsable del 20% de los trasplantes renales en niños y adolescentes. Durante el período agudo la letalidad es sólo del 3 al 5%, debido al diagnóstico precoz de la enfermedad, la instauración temprana de la diálisis peritoneal en los casos con oliguria severa o anuria y el manejo de la anemia hemolítica. El 60% de los pacientes supera la fase aguda y se recupera sin secuelas después de dos o tres semanas de hospitalización. Un 5% de los niños desarrolla una insuficiencia renal crónica requiriendo, en pocos años, procedimientos de hemodiálisis permanente o trasplante renal. Otro 30% continúa con microhematuria y grados variables de proteinuria que pueden durar décadas. Esta patología implica grandes costos económicos para el sistema de salud, lo cual tiene un impacto importante en los países en desarrollo.

En el año 2000, el Ministerio de Salud, mediante la Resolución Nro 346/00, estableció la notificación obligatoria al Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica, con modalidad inmediata e individualizada. También se crearon 24 Unidades Centinela para la vigilancia de SUH que funcionan en las jurisdicciones con las tasas de incidencia más altas. Los niños afectados son fundamentalmente menores de 5 años, de ambos sexos, eutróficos, de buenas condiciones higiénico-sanitarias. En la mayoría de estos niños la diarrea que caracteriza al período prodrómico es el primer episodio de sus vidas. La enfermedad está distribuida en todo el país, pero la frecuencia es mayor en las provincias del centro y sur durante los meses cálidos, aunque se registran casos durante todo el año.

La forma típica de SUH está asociada a infecciones causadas por *Shigella dysenteriae* serotipo 1 y *Escherichia* productor de toxina Shiga (STEC). En estudios realizados para establecer la etiología del SUH en niños argentinos, se encontraron evidencias acumulativas de infección por STEC en el 60% de los casos, siendo O157:H7 el serotipo más frecuente. También se han

descriptos otros serotipos (O26:H11; O103:H2; O111:NM; O121: H19; O145: NM) asociados a enfermedad humana severa.

Numerosos estudios realizados en diferentes países incluyendo la Argentina, permitieron confirmar el rol del ganado vacuno como el principal reservorio de STEC. La principal vía de transmisión de STEC O157 y no-O157 son los alimentos contaminados, principalmente elaborados a base de carne picada y también leche no pasteurizada. La contaminación fecal de agua y otros alimentos (embutidos fermentados, yogur, quesos, mayonesa, papas, lechuga, brotes de soja y alfalfa, jugos de manzana no pasteurizados, entre otros), y la contaminación cruzada durante la preparación de los alimentos han sido también señaladas como rutas de infección. Otras formas de transmisión incluyen el contacto directo del hombre con los animales, y la transmisión persona a persona por la ruta fecal-oral. Es importante destacar que la dosis infectiva capaz de ocasionar enfermedad es de 10 a 100 bacterias por gramo de alimento.

La base patogénica del SUH está determinada por el daño de las células endoteliales de los pequeños vasos del colon, riñón y sistema nervioso central. Como esos tejidos no forman parte del colon donde coloniza STEC, el daño endotelial es una consecuencia directa de la acción de la toxina Shiga (Stx1, Stx2 y sus variantes) que destruye la barrera intestinal y gana acceso a la circulación sanguínea. Stx se une a su receptor específico (globotriaosil ceramide, Gb3) presente a altas concentraciones en el endotelio glomerular y en el epitelio tubular renal y logra internalizarse produciendo la muerte celular por inhibición de la síntesis proteica. Si bien Stx es el factor patogénico esencial para el desarrollo de la enfermedad, hay importantes evidencias de que los factores de virulencia de la bacteria que le permiten colonizar el epitelio intestinal y desencadenar una fuerte reacción inflamatoria son absolutamente necesarios, para el desarrollo de la forma completa de SUH.

No hay un tratamiento específico para esta enfermedad y la diálisis peritoneal como tratamiento de reemplazo renal logró disminuir la mortalidad por debajo del 4%. Las intervenciones farmacológicas en la terapia del SUH han sido empíricas y limitadas. Así, el uso de anticoagulantes y antitrombóticos no ha dado resultado y los antibióticos son contraindicados por la ineficacia, por generar efectos inflamatorios contraproducentes o inducir en la bacteria al fago productor de toxina. Desde hace unos años se ensayan distintas maneras de bloquear la llegada de Stx a sus órganos blanco mediante el uso de distintos análogos sintéticos del receptor Gb3 que pudieran ser suministrados por vía intestinal o sistémica. También se realizan estudios en modelos animales que intentan bloquear la toxina por inmunización activa o pasiva pero aún se encuentran en su fase experimental.

Si bien el 60% de los niños afectados cura sin secuela entre el 20 y 25% quedan con enfermedad renal que se expresa con proteinuria de intensidad variable y/o hipertensión arterial. Estos niños deben cumplir un tratamiento dietético controlado en proteínas y sal. Algunos de ellos necesitan el agregado de inhibidores de la enzima de conversión para disminuir la proteinuria, controlar las cifras de tensión arterial y enlentecer la progresión a la insuficiencia renal crónica.

Dada la alta tasa de SUH, la carencia de un tratamiento específico, y la alta morbilidad, la prevención primaria de las infecciones por STEC es fundamental para disminuir su impacto sanitario.

Las medidas preventivas para controlar la transmisión de la infección son las siguientes:

- a) Asegurar prácticas de higiene durante la faena del ganado.
- b) Aplicar controles en los puntos críticos de la elaboración de alimentos.
- c) Cocinar muy bien las carnes -especialmente la carne picada- hasta que pierdan el color rosado. La bacteria se destruye a 70°C.
- d) No usar los mismos utensilios de cocina o superficies (tablas, mesadas) con el que cortó carne cruda para cortar otros alimentos, sin antes lavarlos bien con agua y detergente.
- e) Evitar el contacto de las carnes crudas con otros alimentos.
- f) Lavar cuidadosamente las frutas y verduras.
- g) Consumir leche y otros lácteos pasteurizados y bien conservados en frío.
- h) No consumir jugos de fruta no pasteurizados
- i) Lavarse bien las manos con agua y jabón antes de comer o de procesar los alimentos y luego de ir al baño o tocar carne cruda.
- j) Consumir agua potable y, ante cualquier duda, hervirla.
- k) Utilizar aguas recreativas habilitadas.
- l) Evitar el uso de antimicrobianos y antidiarreicos, considerados factores de riesgo en la evolución de la diarrea a SUH.
- m) Educar a médicos, microbiólogos, personal de plantas elaboradoras de alimentos y restaurantes, de jardines maternos, de infantes y geriátricos y la comunidad en general sobre los riesgos que implica la infección.

La implementación de estrategias de prevención y control de impacto en Salud Pública son fundamentales para disminuir la morbi-mortalidad asociada al SUH. Por lo tanto, son necesarios programas de educación para la salud sostenidos, destinados a la comunidad en general, alertando sobre los riesgos de este patógeno, sus vías de transmisión y las estrategias de prevención que deben aplicarse.

Bibliografía

Dra. Cristina Ibarra

1era Jornada Nacional de Actualización sobre Síndrome

Urémico Hemolítico organizada por LUSUH. 29 de Noviembre de 2006 en Buenos Aires, Argentina. Revista Medicina (B Aires), Vol 66 Supl. III, 2006.

Asociación de pacientes y familiares

Lucha contra el Síndrome Urémico Hemolítico (LuSUH Asociación Civil)

Asociación civil sin fines de lucro integrada por familiares de pacientes, profesionales de la salud, investigadores y otros integrantes de la comunidad preocupados porque la Argentina presenta el mayor número de casos de SUH.

Dirección: Montevideo 665, 5º piso of. 510, (1019)
Bs. As. Argentina
Tel.: (011) 4371-1438
Sitio web: www.lusuh.org.ar
email: info@lusuh.org.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,
Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de Nefrología Pediátrica

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina
Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212
Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>
Email: info@guti.gov.ar

Código CIE-9-MC: 759.89

Vínculos a catálogo McKusick: 192430 188400 600237

También conocida como:

Shprintzen, Síndrome de
Sedlacková, Síndrome de
Hipolasia Velofacial

Descripción de la enfermedad:

Fuente: [1]Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation - Specialist Fact Sheet

[2] Donna M McDonald-McGinn, Beverly S Emanuel, Elaine H Zackai, (2005). 22q11.2 Deletion Syndrome. Gene - Reviews.

Es un síndrome muy complejo. Hasta la fecha se conocen más de 180 anomalías asociadas[1]. Cada una de ellas puede estar presente o no. Y si lo está, puede manifestarse desde la forma leve a severa. Si no se conoce la gran gama de malformaciones que se presentan es relativamente fácil pasar por alto el diagnóstico.

Dentro de esta variedad, podemos encontrar: cardiopatías congénitas (74% de los individuos), en particular malformaciones conotruncales (tetralogía de Fallot, arco aórtico interrumpido, defecto septal ventricular y tronco arterioso), anomalías palatinas (69%), en particular incompetencia velofaríngea (VPI), paladar hendido y paladar hendido submucoso, rasgos faciales característicos (presentes en la mayoría de los individuos caucásicos) y dificultades de aprendizaje (70-90%). El 77% de los individuos tienen alguna deficiencia inmune independientemente de su presentación clínica. Hallazgos adicionales incluyen: hipocalcemia (50%), problemas de alimentación significativos (30%), anomalías renales (37%), pérdida auditiva (conductiva y sensorineural), anomalías laringotraqueoesofágicas, deficiencia de hormona de crecimiento, desórdenes autoinmunes, convulsiones (sin hipocalcemia) y anomalías esqueléticas.[2]

Las estimaciones de prevalencia varían de 1:2000 [1] a 1:6395, con 1:3800 para los hispanos. Dada la variabilidad de la expresión del síndrome, la incidencia es posiblemente mucho mayor que la anteriormente estimada[2].

En la mayoría de los casos, los estudios citogenéticos de rutina son normales. El síndrome se diagnostica en individuos con una deleción submicroscópica en el cromosoma 22 que se detecta por la técnica de hibridación in situ por fluorescencia (FISH). Menos del 5% de los individuos con los síntomas clínicos de la deleción 22q11.2 poseen estudios citogenéticos de rutina normal y test de fish negativos[2]

La detección temprana del síndrome es fundamental para poder realizar tareas de prevención. De esta forma, se pueden evitar o atenuar serios problemas en

Síndrome Velocardiofacial/DiGeorge/ Deleción 22q11

El síndrome Velocardiofacial/DiGeorge/Deleción 22q11 es una enfermedad genética rara que se caracteriza por: rasgos faciales, cardiopatías congénitas, inmunodeficiencia, alteraciones palatinas, retraso psicomotor y/o trastorno de aprendizaje.

aquellas áreas donde aún no existe patología evidente que, posteriormente, se pueda llegar a manifestar.

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación Civil de Familias del 22q11 DS / VCFS

Creada en 2003, la Asociación Civil Familias 22q11 DS / VCFS es una organización no gubernamental cuyo objetivo principal es optimizar las posibilidades de desarrollo y la calidad de vida de las personas afectadas por el síndrome.

Dirección: Gral. Lucio N. Mansilla 2771 - (C1425BPE) – C.A.B.A, Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 15-5010-3879 - 15-3247-2046

Fax: (011) 4308-4268

Sitio web: <http://www.vcfs.com.ar/>

email: info@vcfs.com.ar

Contacto para padres – email: familias@vcfs.com.ar

Contacto con la Asociación de Padres (E.F)

email: asociacion@vcfs.com.ar

Contacto para profesionales de la salud

email: salud@vcfs.com.ar

Contacto para profesionales de la educación

email: educacion@vcfs.com.ar

Contacto de asociaciones, instituciones, organismos,

etc. – email: instituciones@vcfs.com.ar

Otra Información - email: info@vcfs.com.ar

Voluntarios – email: voluntarios@vcfs.com.ar

Benefactores – email: benefactores@vcfs.com.ar

Delegación Cuyo – email:

delegacioncuyo@vcfs.com.ar

Delegación Córdoba – email:

delegacioncba@vcfs.com.ar

Otros medios de comunicación:

Delegación Buenos Aires

Gral. Lucio N. Mansilla 2771 - Capital Federal (1425)

- Buenos Aires - Argentina

Tel.: (011) 15-5865-8753

Desde el exterior de Argentina (54-11) 5865-8753

Delegación Cuyo

Gral. Rufino Ortega 729 (M5502CQO)

Ciudad de Mendoza - Argentina

Teléfonos: (0261) 436-0125 y 425-0792

Delegación Córdoba

Arroyito - Prov. de Córdoba - Argentina

delegacioncba@vcfs.com.ar

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Grupo Interdisciplinario de atención de pacientes con

Síndrome Velocardiofacial/DiGeorge/Delección 22q11

Tel.: (011) 4308-4300, internos 1689-1510

(011) 4308-4076/0258

Integrantes:

Servicio de Genética:

Dra. MG Obregon, Bioq, G Zelaya

Servicio de Clínica Médica: Dra. F de Castro Pérez

Servicio de Clínicas Interdisciplinarias:

Dra. E Rodríguez

Servicio de Cardiología: Dra. MV Lafuente

Servicio de Inmunología: Dr. M Oleastro

Servicio de Salud Mental: Dra. MA Bordato

Servicio de Endocrinología: Dra. G Guercio

El horario de atención es de 8 a 16, de lunes a viernes pero los pacientes se atienden con turnos programados por agenda según las especialidades, y a través de Hospital de día para aquellos que ya son pacientes del hospital. Para pacientes nuevos: deben concurrir por la mañana temprano al médico orientador quien los contactará con alguno de los médicos clínicos. Existe también la posibilidad de recibir consultas de médicos o profesionales de la salud a través de la Oficina de comunicación a distancia.

Contacto para Profesionales:

• Dra. María Fernanda de Castro Pérez:

mariferdc@vcfs.com.ar

• Dra. María Gabriela Obregón:

gabriela.obregon@vcfs.com.ar

Provincia de Buenos Aires:

Laboratorio de Neuro y Citogenética Molecular, Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de General SanMartín (UNSAM)

Dr. Martin Radrizzani

Dirección: Avda. Gral Paz 5445 . INTI- Ed. nro.23 (1650)

San Martín. Prov de Buenos Aires, Argentina

Tel.: (011) 4580-7289/96 int:102

e-mail: martin.radrizzani@gmail.com

Sitio web: <http://www.unsam.edu.ar>

Provincia de Córdoba:**Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba**

Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000),
Córdoba - Argentina
Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba

Av. Naciones Unidas 346 - (5014)
Córdoba - Argentina
Tel.: 0351-4688226

Sección Genética Médica
Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
Dra. Ruth Schumiachkin
Dra. Cecilia Montes

miento, ayudado por el Test genético específico (FISH), lo que evita "perder" la etapa de estimulación temprana, fundamental hasta los 3 años de edad.

Los niños con síndrome de Williams suelen presentar alteraciones del tejido conectivo que incluyen diversas arteriopatías, defectos congénitos cardíacos (75%) del tipo de estenosis aórtica supraaórtica, acompañada de estenosis múltiples en arterias pulmonares periféricas e hipercalcemia infantil, que puede persistir durante la edad adulta.

Clínicamente, se caracteriza por: dismorfismo facial: con depresión bitemporal, hendiduras palpebrales cortas; hipotelorismo; hipoplasia de la zona media de la cara; puente nasal plano, nariz bulbosa; orificios nasales antevertidos, labio superior grueso, boca grande, dientes hipoplásicos, maloclusión dentaria, bajo peso al nacer, retraso pondero estatural.

Aunque el retraso mental es leve a moderado, la impresión inicial puede ser de mayor nivel cognitivo, debido a la capacidad de expresión oral ya que tienen una gran facilidad para la adquisición del lenguaje, que contrasta con una gran dificultad para la visión espacial. Muchos pacientes con síndrome de Williams tienen una habilidad musical superior al resto de sus capacidades generales. Poseen una audición excepcionalmente sensible y por lo tanto les molestan muy fácilmente los ruidos. La personalidad es impulsiva o sobresaliente.

Otras manifestaciones menos frecuentes son: laxitud, contracturas articulares, alteraciones de la columna vertebral, hipotonía, estreñimiento crónico, presencia de hernias inguinales, incontinencia urinaria, enuresis, nefrocalcinosis, estrabismo, iris estrellado y miopía.

La alteración, por lo general una deleción, se localiza en el brazo largo del cromosoma 7 (7q11.23).

Agradecemos al Dr. Alejandro Monteverde, presidente de la Asociación Argentina de Síndrome de Williams por señalarnos los errores y contribuir a rectificarlos.

Síndrome de Williams

Esta enfermedad no tiene preferencia étnica y no suele manifestarse hasta los dos o tres años de edad.

Código CIE-9-MC: 759.89
Vínculos a catálogo McKusick: 194050 130160 601329 600404

También conocido como:

Williams Beuren, Síndrome de
Hipercalcemia Idiopática
Beuren, Síndrome de
Cara de Duendecillo con Hipercalcemia

Descripción de la enfermedad:

Tomado del Libro: Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernandez. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

El síndrome de Williams es una enfermedad rara del desarrollo caracterizada por la tetrada de: rasgos faciales típicos, retraso mental leve a moderado, hipercalcemia y estenosis aórtica supraaórtica.

Se estima una frecuencia de 1/20.000 nacidos vivos.

El diagnóstico puede realizarse al momento del naci-

Asociaciones de pacientes y de familiares:**Asociación Argentina de Síndrome de Williams (A.A.S.W)**

Es una entidad de bien público, formada exclusivamente por padres cuyos hijos han nacido con este síndrome. Es asesorada por un equipo de profesionales de las más diversas áreas y solventada económicamente sólo con el aporte de sus socios.

Teléfonos:

Alejandro Monteverde (011) 15-5826-0301
Alicia Urien (011) 4743-4722
Gabriela Francovich (011) 4764-4609
Rosa Salinas (011) 4790-7211

Silvia Tettamanti (0221) 4820677 (La Plata)
 Sitio web: <http://www.aasw.org.ar/>
 e-mail : aasw@bigfoot.com

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Centro Nacional de Genética Médica - ANLIS Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud "Dr. Carlos G. Malbrán"

Centro de Atención:
 Hospital General de Agudos "Bernardino Rivadavia"
 Dirección: Av. Las Heras 2670, 3° y 4° piso, C.A.B.A.,
 Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4801-2326

Dra. Graciela Mercado – email:
gnmercado2@yahoo.com.ar
 Dr. Eduardo Pastene – email:
epastene@argentina.com

Hosp. de Niños P. de Elizalde
 Av. Montes de Oca 40 - C.A.B.A., Bs. As., Argentina
 Tel.: (011) 4307-5553 / 5842 / 7491 / 4788
 Fax. (011) 4307-7400
 Contáctese vía mail a: info@elizalde.gov.ar

Dra. Marina Gutiérrez
 email: cmguti@intramed.net - marinagut@gmail.com

Provincia de Buenos Aires:

Laboratorio de Neuro y Citogenética Molecular, Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de General San Martín (UNSAM)

Dr. Martín Radrizzani
 Dirección: Avda. Gral Paz 5445 . INTI- Ed. nro.23
 San Martín. Prov de Buenos Aires, Argentina
 C. Postal:(1650)
 Tel.:(011) 4580-7289/96 int:102
 e-mail:martin.radrizzani@gmail.com
 Sitio web:<http://www.unsam.edu.ar>

Provincia de Córdoba:

Hospital de Niños de la Provincia de Córdoba
 Bajada Pucará y Ferroviarios - (5000), Córdoba
 - Argentina
 Tel.: (0351) 4586400

División Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
 Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Hospital Privado, Centro Médico de Córdoba
 Av. Naciones Unidas 346 - (5014)
 Córdoba - Argentina
 Tel.: (0351) 4688226

Sección Genética Médica
 Dra. Norma Rossi - email: ntrossi@gmail.com
 Dra. Ruth Schumiachkin
 Dra. Cecilia Montes

Síndrome de Wiskott Aldrich

Se caracteriza por la aparición de eczema, hemorragia trombocitopénica y aumento de la susceptibilidad a las infecciones.

Código CIE-9-MC: 279.12
 Vínculos a catálogo McKusick: 301000

También conocido como:

Inmunodeficiencia Tipo Wiskott Aldrich
 Eczema, Trombocitopenia e Inmunodeficiencia
 Aldrich, Síndrome de

Descripción de la enfermedad:

Fuente Enfermedades Raras un enfoque práctico. Maravillas Izquierdo Martínez. Alfredo Avellaneda Fernández. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. España.

El síndrome de Wiskott Aldrich es una enfermedad de etiología desconocida, que se caracteriza por la aparición de eczema, hemorragia trombocitopénica y aumento de la susceptibilidad a las infecciones.

Los megacariocitos de la médula ósea son normales en número, pero su morfología es rara. El 5% de los casos se asocia a tumores linfáticos.

El tratamiento que sólo está indicado en los casos severos o con sintomatología de sangrado se basa en la adopción de medidas de soporte corticoides y gammaglobulinas endovenosas a dosis elevadas; si no responde al tratamiento o reaparece la trombopenia cuando este se suspende o disminuye la dosis, está indicada la esplenectomía. Los pacientes mejoran de su problema plaquetario, pero pueden tener complicaciones graves, incluso mortales, debidas a una sepsis fulminante, por lo que es obligatorio el tratamiento

profiláctico con penicilina.

Como complicaciones a largo plazo del tratamiento de éstas se pueden observar hepatopatías, hepatitis activa y cirrosis.

Un alto porcentaje tiene anticuerpos contra los virus de la hepatitis B, C y del SIDA, por lo que se recomienda la vacunación sistemática contra el virus de la hepatitis B. Se hereda como un rasgo genético recesivo ligado al cromosoma X, por lo que la enfermedad se expresa solamente en los varones; habiéndose localizado el gen responsable de la enfermedad en el brazo corto del cromosoma X (Xp11.23-p11.22)

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Asociación de Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria (A.A.P.I.D.P)

Es una entidad sin fines de lucro, que está formada por un grupo de padres de niños con inmunodeficiencias primarias y por adultos que padecen la misma enfermedad. Sus principales objetivos son apoyar a pacientes y familiares para lograr una mejor calidad de vida, y elaborar redes de solidaridad y comunicación entre pacientes y familiares.

Sitio web: <http://www.aapidp.com.ar/>

E-mail: info@aapidp.com.ar

Presidente Sra. Roberta Eleonora Adriana Anido de Pena

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Htal. de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (54-11) 4962-9247/9248/9212

Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>

Email: info@guti.gov.ar

Servicio de Inmunología

Dra. Liliana Berozdnic

Dra. Andrea Gómez Raccio y Dra. Daniela Di Giovanni

Tel.: (011) 4962-9247 / 4962-9280

Hospital de Niños Pedro de Elizalde (ex Casa Cuna)

Avda. Montes de Oca 40 - (C1270AAN) - C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: : (011) 4363-2100 al 2200

Servicio de Inmunología

Dr. Carlos Riganti

Dr. Claudio Cantisano

Tel.: (011) 4307-5844 (int. 221) / 4307-5842 (int. 14)

Fax: (011) 49623762

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (CPA: C1249ABP) – C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 - 4300

Servicio de Inmunología

Dra. Marta Zelazko

Dr. Matías Oleastro

Dr. Sergio Rosenzweig

Tel.: (011) 4308-4300 (int. 1296 / 1636)

Fax: (011) 4308-5325

Hospital General de Agudos Juan A. Fernández

Cerviño 3356 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Sitio web: <http://www.hospitalfernandez.org.ar/>

Servicio de Clínica Médica (adultos)

Dra. Graciela Remondino

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand

Av. Díaz Vélez 5044- C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4982-5555/4982-5655

Conmutador: (011) 4982-1050/4981-2670

Teléfono Guardia: (011) 4981-2790 / 4982-5555

Servicio de Inmunología (Adultos)

Dra. Ana María Di Lonardo

Tel.: (011) 4982-1716

Fax: (011) 4982-0625

Hospital Italiano de Buenos Aires

Gascón 450, (C1181ACH) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Centro de Atención Telefónica 24 hs.: (011) 4959-0200

Turnos Médicos: 4959-0300

Sitio web: <http://www.hospitalitaliano.org.ar>

Servicio de Pediatría (Sector 17)

Dra. Diana Liberatore

Tel.: (011) 4959-0200 (int. 8731)

Hospital Británico de Buenos Aires

Perdriel 74, C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4309-6400

Servicio de Alergia e Inmunología - Pediatría

Dr. César Martín Bozzola

Servicio de Alergia e Inmunología – Adultos

Dr. Alejandro Malbrán

Tel.: (011) 4309-6400

Instituto Argentino de Alergia e Inmunología

Lezica 3960, C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4983-1228/4417/6102

Fax: (011) 4982-5923

Dr. José E. Fabiani
Tel.: (011) 4983-1228 / 6102

Provincia de Buenos Aires

Hospital de Niños Sor María Ludovica
Calle 14 N° 1631, e/65 y 66 - La Plata, Bs. As.,
Argentina
Tel.: (0221) 453-5901 (líneas rotativas)

Servicio de Inmunología
Dr. Néstor Pérez
Tel.: (0221) 453-5901 / 6
Fax: (0221) 453-5924

Hospital Rossi
Calle 37 entre 116 y 117, La Plata, Bs. As, Argentina
Tel.: (0221) 482-8821 / 8824 y 424-7599 / 7603 / 8285

Servicio de Clínica Médica
Dra. Spizzirri

Provincia de Santa Fe

Hospital de Niños Vilela
Virasoro 1855. Rosario, Santa Fe, Argentina

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Miguel Galicchio

Hospital Centenario
Gral. Justo José de Urquiza 3101. Rosario, Santa Fe,
Argentina
Tel.: 4724643
Conmutador: 4724649/ 4804521

Servicio de Inmunología
Dra. Renee Claeys
General Baigorria

Hospital Escuela "Eva Perón"
San Martín 1645. (2152). Granadero Baigorria, Santa
Fe, Argentina.
Tel./Fax: (0341) 471-3815.

Servicio de Alergia e Inmunología
Dra. Patricia Pendino

Provincia de Mendoza

Hospital de Niños Humberto J. Notti
Bandera de los Andes 2603. Guaymallén, Mendoza,
Argentina

Servicio de Inmunología
Dra. Ángela Gallardo
Dra. Mónica Kiper

Hospital Español
Calle San Martín 965 . Godoy Cruz, Mendoza, Argen-
tina
Tel.: (0261) 4490388 / 4490300

Servicio de Pediatría
Dra. Daniela Sacerdote

Hospital Central
Salta y Alem, Ciudad de Mendoza, Mendoza, Argen-
tina
Tel.: (0261) 420-0600

Servicio de Inmunología
Dr. Roberto Vallés

Provincia de Córdoba

Hospital Municipal Infantil
Lavalleja 3050 (CP 5000) Ciudad de Córdoba, Córdoba,
Argentina
Tel.: Conmutador (0351)- 4335452/58

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Emilio Garip

Hospital Nacional de Clínicas
Santa Rosa 1564. Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argen-
tina
Te 433-7014 al 18

Servicio de Alergia e Inmunología (Adultos)
Dr. Juan Carlos Copioli

Hospital Provincial de Niños de la Santísima Trinidad
Bajada Pucará esquina Ferrovianos. Barrio Crisol. Cór-
doba, Argentina
Entrada principal por Ferrovianos y de Emergencias
por Bajada Pucará.
Se encuentra a 300 m. de la terminal de ómnibus de
Córdoba. Está junto al Hospital Rawson y Hospital San
Roque (conforman el Polo Hospitalario).
Tel.: (0351) 4586400

Servicio de Alergia e Inmunología
Dr. Alejandro Lozano

Clínica Universitaria Reina Fabiola (Universidad Cató-
lica de Córdoba)
Oncativo 1248, Ciudad de Córdoba, Córdoba, Argen-

tina

Tel.:)0351) 4142121

Sitio web: <http://www.reinafabiola.com.ar/>

Email: info@fabiola.uccor.edu.ar

Servicio de Alergia e Inmunología

Dr. Julio Orellana

Tel./Fax: (0351) 414-2140

Provincia de San Juan

Hospital Federico Cantoni

Ing. M. Zalazar 735 . Pocito Aberastain, San Juan, Argentina

Servicio de Pediatría

Dra. Alejandra Lampugnani

Síndrome de Wolf Hirschhorn o 4p

Es una enfermedad rara del desarrollo, caracterizada por anomalías congénitas múltiples y retraso mental.

Código CIE-9-MC: 758.3

Vínculos a catálogo McKusick: 194190 606026 602952 607083

También conocido como:

Delección Parcial del Cromosoma 4, 4p

Delección Parcial del Brazo Corto del Cromosoma 4

Monosomía Parcial del Cromosoma 4, 4p

4p Parcial, Síndrome

Wolf, Síndrome de

Región Cromosómica Olf Hirschhorn

Descripción de la enfermedad:

Dra. Sandra Iacobini, Dra. Vanesa Lotersztejn y equipo

El síndrome de Wolf Hirschhorn o de 4p- es una enfermedad rara del desarrollo, caracterizada por anomalías congénitas múltiples y retraso mental.

Se estima una incidencia de 1 por cada 50.000 recién nacidos.

Clínicamente, se caracteriza por una cara peculiar en forma de "casco griego", microcefalia, asimetría craneal, hipertelorismo, coloboma bilateral, retrognatía, boca en forma de carpa, orejas displásicas y de implantación baja, convulsiones con inicio temprano

generalmente a los 9-10 meses, cardiopatía congénita (que está presente desde el nacimiento): coartación aórtica, comunicación interauricular e interventricular, pene incurvado, hipospadias, hipoplasia o ausencia renal en menos del 10% de los casos y retraso mental. El diagnóstico de sospecha es clínico y el de confirmación se realiza mediante técnicas de citogenética molecular.

El pronóstico es grave, alrededor de un tercio de los pacientes mueren antes de los dos años de edad por las complicaciones broncopulmonares y cardiológicas, se han descrito pocos casos con supervivencia superior a los 10-16 años.

Los sobrevivientes presentan retraso mental severo y retraso del crecimiento con tendencia a infecciones broncopulmonares de repetición.

Se asocia a una delección en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3). La mayoría de los casos, 85-90% son delecciones de novo.

Bibliografía

- *Genética Médica 10 edición, Robert Mueller, Ian D Young*

- *Síndromes de the Head and Neck forth edition, Robert J Gorlin, Michael Cohen*

- *PubMed*

Asociaciones de pacientes y de familiares:

Fundación para el Síndrome de Turner y otras Cromosomopatías

El objetivo de la Fundación es ser un punto de referencia y de apoyo para quienes tienen una problemática de salud en el ámbito de las cromosomopatías.

Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4988-0531

Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>

Email: Dra_Iacobini@sindromedeturner.org.ar

Contacto: Dra. Sandra Iacobini

Centros de referencia y especialistas:

Ciudad Autónoma de Buenos Aires:

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 (C1249ABP) – C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4308 – 4300

Servicio de genética

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Gallo 1330 (1425) C.A.B.A., Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4962-9247/9248/9212

Sitio web: <http://www.guti.gov.ar/>

Email: info@guti.gov.ar

Fundación para el Síndrome de Turner**y otras Cromosomopatías:**

Atención integral del paciente y apoyo a la familia.

Dirección: Valle 1383 (C1406AAM), C.A.B.A.,

Bs. As., Argentina

Tel.: (011) 4988-0531

Sitio web: <http://www.sindromedeturner.org.ar>

Email: Dra_lacobini@sindromedeturner.org.ar

Dra. Sandra Iacobini - Email:

Dra_lacobini@sindromedeturner.org.ar

Especialista en Psiquiatría y Psicología Médica

Dra. Laura Gañez - Email:

Dra_Ganez@sindromedeturner.org.ar

Médica Especialista en Pediatría y Neurología

Dra. Vanesa Lotersztein – Email:

Dra_Lotersztein@sindromedeturner.org.ar

Médica Especialista en Medicina Interna y Genética

Provincia de Buenos Aires:**Laboratorio de Neuro y Citogenética Molecular,
Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional
de General San Martín (UNSAM)**

Dr. Martin Radrizzani

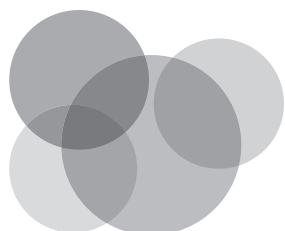
Dirección: Avda. Gral Paz 5445 . INTI- Ed. nro.23 (1650)

San Martín. Prov de Buenos Aires, Argentina.

Tel.:(011) 4580-7289/96 int:102

e-mail:martin.radrizzani@gmail.com

Sitio web:<http://www.unsam.edu.ar>



Índice temático de enfermedades raras

Cromosomopatías

Síndrome 5p o Cri du Chat
 Síndrome de Marfan
 Síndrome de Noonan
 Síndrome de Turner
 Síndrome Velocardiofacial / DiGeorge / Deleción 22q11

Endócrinas y Metabólicas :

Adrenoleucodistrofia
 Deficiencia de Biotinidasa
 Enfermedad de Fabry
 Enfermedad de orina de Jarabe de Arce
 Fenilcetonuria
 Galactosemia
 Porfirias

Infecciosas, inmunitarias y relacionadas:

Cistitis Intersticial
 Enfermedad Granulomatosa Crónica
 Síndrome Urémico Hemolítico

Neurológicas, sensoriales y Psiquiátricas:

Aniridia
 Ataxia de Friedrich
 Ataxia de Marie
 Ataxia telangiectasia
 Autismo
 Corea de Huntington
 Esclerosis múltiple
 Mielomeningocele
 Neurofibromatosis tipo 1
 Neurofibromatosis tipo 2
 Síndrome de Angelman
 Síndrome de Asperger
 Síndrome de Hipoventilación central congénita
 Síndrome de Moebius
 Síndrome de Prader Willi
 Síndrome de Ret
 Síndrome de Tourette

Neuromusculares:

Distrofia de Cinturas
 Distrofia Congénita
 Distrofia Facioescapulohumeral
 Distrofia Miotónica
 Distrofia Muscular de Becker (DMB)
 Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)
 Distrofia Óculofaríngea
 Miastenia Gravis

Piel y tejidos blandos:

Enfermedad de Hansen
 Epidermólisis bullosa
 Esclerodermia
 Síndrome de Ehlers Danlos
 Síndrome de hiperlaxitud ligamentosa

Respiratorias:

Angioedema hereditario
 Fibrosis Quística

Trastornos de la osificación y el desarrollo:

Fibrodiasplasia Osificante Progresiva
 Hipocondroplasia
 Osteogénesis imperfecta
 Síndrome de Apert
 Síndrome de Williams
 Síndrome de Wolf Hirschhorn o de 4p-

Vasculares y hematológicas:

Agammaglobulinemia primaria
 Anemia de Cooley (Talasemias)
 Enfermedad de Reynaud
 Hemofilia
 Histiocitosis
 Síndrome de hiper IgM
 Síndrome de Wiskott Aldrich





ROEMMERS

CONCIENCIA POR LA VIDA

www.roemmers.com.ar

