

## Compartimos y aprendimos



Cali



Bucaramanga

Cumpliendo con los planes de llegar a todos los pacientes a nivel nacional, durante el segundo semestre de 2015, Fundaper realizó 2 jornadas de capacitación en las ciudades de Cali y Bucaramanga, para que los pacientes con enfermedades raras y ultrararas y sus familias tuvieran la oportunidad no sólo de conocerse sino de compartir sus experiencias, inquietudes y aprender, con conferencias a cargo de médicos nefrólogos y hematólogos sobre dos patologías: Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) y Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa).

En estos encuentros, los asistentes aprovecharon los conocimientos de expertos en nutrición para educarse sobre alimentación saludable, desarrollarse plenamente, tener mente y cuerpo sano, buen rendimiento intelectual y mucha vitalidad.

Así mismo, teniendo en cuenta que los pacientes con enfermedades huérfanas requieren de un manejo integral y merecen una atención especial por parte de

las diferentes instituciones con conferencias a cargo de profesionales en derecho y enfermería, la Fundación informó a los participantes en forma clara, detallada y comprensible sobre sus deberes y derechos frente al Sistema de Seguridad Social.

Con el fin de socializar sobre las diferentes actividades que realiza la Fundación y lograr una mayor interacción entre los beneficiarios de Fundaper, los asistentes también tuvieron la oportunidad de conocer acerca de las redes sociales (Facebook, Twitter, LinkedIn) y cómo participar activamente en ellas.

Las jornadas de actualización terminaron con actividades recreativas y turísticas. En Cali, pacientes y familiares disfrutaron y bailaron al ritmo del grupo de la Fundación Tango y Salsa Viva y en Bucaramanga, visitaron el Cerro de El Santísimo, donde apreciaron una escultura artística de 37 metros de alta y la belleza de la región santandereana. Todos gozaron de una tarde para nunca olvidar. ●

En esta jornada pude conocer más sobre SHUa y compartir con personas que tienen mi misma enfermedad; aunque le confieso, pensé que era la única. Gracias Fundaper.

**Eli Johana Gamboa**  
Paciente SHUa – Valle del Cauca



Cuando uno se siente sólo por la enfermedad, ahí esta la Fundación para acompañarnos. Gracias Fundaper por colaborar y propiciar estos espacios para acercarnos más.

**Martín Campo Martínez**  
Paciente HPN – Nariño



Fue un regalo de Dios salir de nuestro corregimiento La Laguna, a tres horas de Bucaramanga, para compartir con todos los de Fundaper. Aprendí muchas cosas que no sabía sobre cómo cuidarme y hacer valer mis derechos.

**Mayte Luz López García**  
Paciente SHUA - Norte de Santander



Desde que conocí la Fundación, mis condiciones de salud cambiaron. Hoy me siento muy bien, porque me enseñaron a cuidarme y a estar pendiente de mi medicamento. Gracias Fundaper por su cordialidad y generosidad con nosotros.

**Belarmino Sanabria Ayala**  
Paciente HPN - Norte de Santander



## Nuevas patologías

Apreciados pacientes, amigos y lectores:

Quiero aprovechar la publicación de nuestro segundo boletín informativo, para darle la bienvenida a 6 nuevas patologías: Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), Mucopolisacaridosis Tipo IV A y VI, Deficiencia de Lipasa Acida Lisosomal (LALD), Lipofusinosi (CNL2), Fenilcetonuria (PKU), Hipofosfatasa (HPP)

De esta manera, ampliamos el espectro de atención y labor social de FUNDAPER, con el cual nos robustecemos y aceptamos el reto de enfrentar nuevos y grandes desafíos para el desarrollo de nuestros programas de apoyo.

Por consiguiente, continuaremos con nuestra política de desarrollo de tareas importantes e implementación de diferentes estrategias necesarias para cumplir con nuestro objetivo primordial: llevar bienestar y ayuda a nuestros pacientes y sus familias.

También seguiremos con nuestras reuniones regionales, con el ánimo de propiciar acercamiento, conocimiento, diversión y gran aceptación por parte de nuestros beneficiarios.

Nos ocuparemos en seguir trabajando con nuestros aliados y participando en los eventos que favorezcan el bienestar y calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y ultrararas, sus familias y cuidadores. Por eso, les participamos en este boletín, que por primera vez nuestra Fundación se unió a la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas, en su octava versión, y participó en la campaña “Une tu voz a nuestro canto de esperanza”.

Solo me resta agradecer al equipo de comunicaciones Fundaper, por el éxito del primer boletín y augurarles de igual manera el éxito de este segundo número.

Así mismo, recordarles a nuestros lectores que pueden dejar sus comentarios en nuestra página [www.fundaper.org](http://www.fundaper.org), sección contáctenos; a través de nuestras redes sociales o en el correo electrónico [información@fundaper.org](mailto:información@fundaper.org). Con mis más sinceros sentimientos de gratitud y aprecio,

**GLORIA MARIA CELY**  
Directora General



# 2 enfermedades raras relacionadas con los genes

En Fundaper somos conscientes de las necesidades de información que tienen los pacientes, sus familiares y cuidadores sobre las enfermedades raras y ultrararas que apoyamos. Presentamos a continuación una breve reseña con el significado y síntomas de dos de estas condiciones, que tienen como origen común el defecto o mutación (cambios) en un gen.

## Síndrome de Maroteaux-Lamy

También llamado **Mucopolisacaridosis VI (MPS VI)**, es una enfermedad metabólica hereditaria, clasificada como de depósito lisosomal, causada por la ausencia o el mal funcionamiento de una enzima llamada arilsulfatasa B (ASB), la cual es necesaria para la degradación de unas moléculas en las células llamadas glicosaminoglicanos (GAGs) o mucopolisacáridos, como eran llamadas anteriormente.

Estos GAGs son largas cadenas de azúcares, presentes en cada una de las células del cuerpo, y hacen parte del colágeno presente en muchos órganos como los cartílagos, huesos, tendones, córneas, piel y el tejido conjuntivo. Debido a este déficit de la ASB, el exceso de glicosaminoglicanos se acumulan dentro de los lisosomas en muchos órganos del cuerpo; entre ellos la piel, el corazón, las vías respiratorias y el esqueleto; ocasionando síntomas generalizados.

Los pacientes evidencian rasgos toscos en la cara, baja estatura, puente nasal plano, labios gruesos, boca y lengua grandes. Así mismo, tronco corto, tamaño anormal de los huesos y otras irregularidades esqueléticas. La piel es gruesa y con crecimiento excesivo de pelo en el cuerpo. El abdomen puede ser grande debido a un crecimiento anormal del hígado y el bazo. Es común encontrar hernias. Las manos son

cortas y en forma de garra. Debido a la rigidez de las coyunturas y el síndrome de túnel del carpo, se dificultan la movilidad y las funciones de la mano.

## Síndrome de Morquio

Conocido también como **Mucopolisacaridosis tipo IV (MPS IV)**, se trata de un trastorno causado por la acumulación de Glicosaminoglicanos (GAGs) o mucopolisacáridos. Existen dos formas: A y B.

En este tipo de Mucopolisacaridosis, los pacientes afectados carecen de otra enzima (diferente a la enzima deficiente en el síndrome de Maroteaux-Lamy) llamada N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa (galactosa-6-sulfatasa). Al igual que en la condición anterior, se afectan diferentes tejidos y órganos del cuerpo, como por ejemplo las válvulas del corazón, la vía aérea, además de tener una afectación visual y auditiva.

Este tipo de Mucopolisacaridosis es la forma que más afecta a los huesos. Los pacientes presentan complicaciones dentales y otras alteraciones músculoesqueléticas que afectan su marcha y su movilidad.

Físicamente son de talla baja, tronco corto con joroba, tórax prominente, rodillas juntas y articulaciones torcidas. Algo importante a tener en cuenta es que en este síndrome no hay una afectación neurológica primaria y pueden tener los pacientes una inteligencia normal.

**Entre el 70 y 80% de las enfermedades raras y ultrararas son de origen genético, es decir, que se presentan por problemas provenientes de los genes del padre o de la madre.**

## Estuvimos en la 8 Conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas

**Según el listado del Ministerio de Salud, hay en Colombia un total de 2.149 enfermedades huérfanas descritas en nuestro país; las cuales son crónicas, debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas.**

Con el lema “Une tu voz a nuestro canto de esperanza”, por primera vez Fundaper se unió a la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas, en su octava versión.

El encuentro, se llevó a cabo el 28 de febrero en el parque de Los Novios de Bogotá y tuvo la asistencia de más de 1.400 personas, entre pacientes y familiares, pertenecientes a 15 asociaciones y fundaciones, entre ellas Fundaper.

En el evento se destacaron patologías tales como: Mucopolisacaridosis, Síndrome Hemolítico Urémico Atípico, Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, Distrofia Muscular Duchenne, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Anemia de Células Malignas, entre otras.

Una nómina de artistas, entre los que estaban Maia, Yerik Rey, Joel Sound, Salomé, Mike Triviño, Dinkol Arroyo y la Orquesta de la Policía, unieron sus voces al canto de esperanza de cientos de pacientes con enfermedades huérfanas que solicitan ser reconocidos y atendidos por la sociedad, pero especialmente por las autoridades de salud y los prestadores de este vital servicio. Se contó con la activa participación de los

medios de comunicación y las redes sociales, donde hubo una importante visibilización de Fundaper.

En el acto central de la conmemoración, los participantes pintaron con hermosos y brillantes colores unos megáfonos en madera y gritaron al unísono: “Juntos somos más”, al ritmo de un jingle creado especialmente para la fecha. Esto lo hicieron frente a un megáfono gigante, en el cual los asistentes plasmaron la huella de su mano con pintura.

Con un solemne toque de diana, se rindió un sentido homenaje a los pacientes fallecidos en el último año.

Se destacó la vinculación de entidades como: Ministerio de Salud, Defensoría del Pueblo, Instituto Nacional de Salud, Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas, Superintendencia Nacional de Salud y Secretaría de Salud de Bogotá.

Según Gloria María Cely, directora general de Fundaper y quien hizo parte del comité organizador, “Hoy más colombianos saben que existen las enfermedades huérfanas y cada vez más pacientes con sus familias estamos unidos para hacernos más visibles”. ●

