



Al día con FUNDAPER

Fundación de apoyo solidario a
Pacientes con Enfermedades Raras

Fundaper | Marzo - Diciembre de 2016 | Bogotá, Colombia

BOLETÍN No. 3

Nos capacitamos y gozamos

Siguiendo con nuestro plan de ofrecer conocimientos y compartir grandes momentos con las personas vinculadas a Fundaper; en el 2016 realizamos dos encuentros.

El primero, en Medellín con pacientes de la regional noroccidente y sus familiares; donde tuvimos la oportunidad de responder preguntas sobre enfermedades huérfanas y recibir recomendaciones de los especialistas Jorge Eduardo Rico y Jazmín Susana Borja.

Así mismo, disfrutamos de una tarde interactiva y de aprendizaje en el Parque Explora.



Regional Noroccidente



Regional Centro

Visitamos la Sala Mente para descubrir cómo funciona nuestro cerebro y conocimos el acuario de agua dulce más grande de Latinoamérica.

El segundo encuentro, lo realizamos en Chinauta, Cundinamarca; en un lugar de regocijo y rodeados de la naturaleza, con pacientes de la regional centro y sus familias. Aprendimos con Sandra Mesa, cómo tener un estilo de vida saludable y gozamos con la sonrisa y los abrazos de Gabriel Alvarado, quien nos dio pautas para ser cada día más felices. Además, cantamos al ritmo del Karaoke y nos recreamos con el concurso “Sonría y Alcance la Estrella”.

Estas dos jornadas de capacitación y esparcimiento fueron un verdadero estímulo para todos los asistentes, entre pacientes y familiares.

Año de grandes retos



GLORIA MARIA CELY
Directora General

Queridos pacientes y amigos:

Bueno, ya es el tercer boletín de FUNDAPER, dos años y medio en la Fundación sintiéndome orgullosa por contar con un grupo de trabajo comprometido con el bienestar de los pacientes.

El 2016 fue un año de grandes retos y desafíos, gracias a Dios seguimos luchando por nuestro objetivo de apoyo solidario, gestionando nuevas donaciones para continuar esta linda labor que nos llena de satisfacción.

A todos los pacientes los exhorto a seguir optimistas y disfrutando la vida.

Para terminar un gran abrazo, cordial y fraterno a cada uno de ustedes y a sus familias.

En estos dos días,
he descubierto que no estoy solo.
Hoy cuento con la familia Fundaper.

*Luis Albeiro Cruz
Paciente HPN
Fortalecillas (Huila)*



Tengo una conexión especial con
Fundaper. Por el apoyo que nos
ha dado, mi hija vive. Doy infinitas
gracias.

*Yeimy Olaya
Mamá de paciente SHUa
Neiva (Huila)*



Fundaper me ha transmitido
conocimientos sobre mi enfermedad y
estoy muy agradecido por todo lo que
me han colaborado.

*Victor Manuel Muñetón
Paciente HPN
Carolina del Príncipe (Antioquia)*



Yo vivo a nueve horas de Medellín,
y Fundaper me apoya con mis gastos
de transporte cada vez que tengo citas
médicas o me van a aplicar el
medicamento para mi enfermedad. Por
eso, estoy muy agradecida.

*Yairis Díaz
Paciente SHUa
Nueva Colonia (Antioquia)*



Fenilcetonuria (PKU) nuestro nuevo desafío

En Fundaper continuamos con nuestro propósito de informar a los pacientes, sus familias y cuidadores, sobre las enfermedades raras y ultra raras que apoyamos. En esta entrega, les presentaremos el significado, diagnóstico, causa y síntomas de la Fenilcetonuria (PKU); un nuevo desafío que asumimos para los programas de apoyo que venimos desarrollando en nuestra Fundación.

¿Qué es la Fenilcetonuria (PKU)?

También conocida como PKU, por sus siglas en inglés, hace parte de un grupo de enfermedades hereditarias raras relacionadas con la transformación de los aminoácidos, siendo estos los componentes básicos más pequeños de las proteínas.

¿Cuál es la causa de esta enfermedad?

Debido a la ausencia o a la falta de actividad de una enzima llamada “fenilalanina hidroxilasa” (PAH, por sus siglas en inglés), las personas con Fenilcetonuria (PKU) no pueden procesar la fenilalanina que consume en los alimentos. Esto conlleva a que este aminoácido se acumule en el cuerpo, en niveles muy altos, y cause problemas en el organismo, especialmente en el tejido cerebral.

¿Cómo y cuándo se diagnostica la PKU?

La enfermedad se diagnostica mediante el tamizaje neonatal, ya que los bebés con PKU parecen perfectamente normales al nacer. Los primeros efectos se presentan alrededor de los 6 meses de edad y son muy inespecíficos, lo cual dificulta el diagnóstico por un médico.

¿Cuáles son los síntomas de la PKU?

Los niveles elevados y sostenidos de fenilalanina en el cuerpo llevan a que se empiece a desarrollar retrasos en el desarrollo psicomotor en los niños, como el aprender a sentarse, gatear y ponerse de pie. También es posible que presten menos atención a su entorno o que tengan problemas del comportamiento. Sin tratamiento, los niños con PKU no controlados desarrollarán un retraso mental profundo.

10 derechos para exigirle a su EPS

La Superintendencia Nacional de Salud, a través de la circular externa número 000011 del 10 de junio de 2016, dio instrucciones a las aseguradoras del régimen contributivo y subsidiado, clínicas, hospitales, secretarías departamentales, municipales y distritales para la atención de los servicios de salud a las personas con sospecha o diagnóstico de enfermedades huérfanas. Por ser de su interés y el de su familia, les contamos los 10 derechos en salud para exigirle a estas entidades:

- 1.** Atención prioritaria y especializada, sin limitar su acceso a los servicios de salud por trámites administrativos, cuestiones económicas o falta de profesionales especializados.
- 2.** Atención por parte de profesionales en salud y especializados en enfermedades huérfanas y con un equipo interdisciplinario que preste apoyo psicológico y terapéutico.
- 3.** Derecho a diagnósticos tempranos con tecnología dispuesta por estas entidades e instituciones en salud.
- 4.** Derecho a autorización de servicios de salud con agendas abiertas durante todos los días hábiles del año, asignación de citas de medicina especializada y apoyos diagnósticos completos. Así mismo, uso de canales no presenciales, confiables, ágiles y seguros; que garanticen los trámites y permitan la atención de la manera más rápida posible.
- 5.** Derecho a continuidad en el tratamiento, sin interrupción.
- 6.** Derecho a que nuestros cuidadores participen en las campañas especiales destinadas a la prevención y promoción de su salud.
- 7.** Atención especial para menores de edad, ya sea para lograr el diagnóstico definitivo o para su tratamiento adecuado.
- 8.** Acceso oportuno a las tecnologías en salud relacionado con actividades, intervenciones, insumos, medicamentos, dispositivos y procedimientos.
- 9.** Derecho a recibir de manera inmediata los medicamentos, con garantía de entrega en el lugar dispuesto, en un plazo máximo de 48 horas siguientes a la solicitud.
- 10.** Derecho a participar en las actividades de promoción, prevención, atención, sensibilización, intercambio de información y buenas prácticas usadas en la prestación de los servicios de salud.

Fuente: Superintendencia Nacional de Salud
Circular 000011 / 10 de junio de 2016