



## Al aula del centro y norte del país

Con la presencia de más de 100 personas; entre pacientes, familiares y conferencistas; se realizaron en Bogotá y Barranquilla las primeras jornadas de actualización sobre Enfermedades del Complemento.

En el evento académico, los participantes se capacitaron sobre Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) y Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa) y recibieron recomendaciones sobre alimentación saludable. Como conferencistas intervinieron nefrólogos, hematólogos y nutricionistas de estas

**La directora Gloria María Cely, informó como trabaja la Fundación para apoyar a quienes padecen enfermedades raras y ultra-raras, contribuyendo con su calidad de vida.**

zonas del país; quienes compartieron sus conocimientos y experiencias, escucharon y respondieron las inquietudes de los asistentes.

Durante esta jornada, los pacientes se conocieron, intercambiaron vivencias y participaron activamente en charlas preparadas por Fundaper sobre sus deberes y derechos frente al Sistema de Seguridad Social; así como en un taller donde aprendieron cómo acceder y participar en las redes sociales de la Fundación y algunos incluso crearon su correo electrónico y cuentas de Facebook y Twitter. ●

# Enfermedades del Complemento

## Síndrome Hemolítico Urémico Atípico

Es una enfermedad ultra rara, causada por una deficiencia genética heredada que provoca la activación incontrolada del Sistema de Complemento, lo cual genera una destrucción de las células y daño en los vasos sanguíneos, conllevando a una Microangiopatía Trombótica (MAT) que son pequeños coágulos en todo el cuerpo, produciendo daño en múltiples órganos vitales lo cual puede causar la muerte.

### ¿Cuáles son los síntomas del SHUa?

Esta enfermedad tiene un comienzo súbito, progresivo y potencialmente mortal, requiriendo atención urgente. Entre los síntomas iniciales se puede ver el cansancio extremo, alteraciones neurológicas, hinchazón,

vómitos, palidez, dificultad para respirar, síntomas cardiacos, diarrea y disminución en el volumen de orina, se ha observado que la sintomatología depende de los órganos afectados por la enfermedad, comúnmente el Riñón, el Sistema Nervioso, los Pulmones, el Corazón y el Sistema Gastrointestinal.

### ¿Cómo se diagnostica el SHUa?

No existe un único examen que diagnostique esta patología, los médicos deben usar un método llamando diagnóstico diferencial, donde a través de la clínica del paciente y los paraclínicos realizados (cuadro hemático, función renal, LDH, esquistocitos, Adams 13 y detección de Shiga toxina) se descartan otras posibles patologías que también generan Microangiopatía Trombótica y síntomas similares, como el SHU típico y la Púrpura Trombocitopénica Trombótica (PTT). La buena evolución del paciente

depende de la agilidad en diagnosticar y tratar el paciente para evitar secuelas permanentes.

### ¿Cuál es el tratamiento para el SHUa?

Si bien no existe una cura, hay un medicamento aprobado y comprobado para el manejo de esta enfermedad, el Eculizumab, el cual inhibe la acción descontrolada del Sistema del Complemento reduciendo así la microangiopatía y el daño de órganos. Es un medicamento intravenoso que se administra cada 15 días, permitiendo mejorar considerablemente la calidad de vida y disminuir el riesgo de muerte.

*\* Extracto de conferencias a pacientes HPN y SHUa. Dr. Bonell Patiño, fellow hematología y Dra. Luz Esthella González, nefróloga pediatra. Bogotá, julio 10 de 2015*

## ¿Cómo está compuesta la sangre?

La sangre está compuesta por tres elementos: glóbulos rojos, blancos y plaquetas; todos muy importantes para el buen funcionamiento del organismo. Los glóbulos rojos contienen hemoglobina, que se encarga de transportar el oxígeno por el cuerpo; los glóbulos blancos nos defienden de infecciones por virus, hongos, bacterias y otros agentes externos, mientras que las plaquetas se encargan de la coagulación es decir que ayudan a contener los sangrados. Estas células se están regenerando constantemente en la médula ósea, un tejido esponjoso dentro de los huesos.

## ¿Qué es el Sistema del Complemento?

Es un conjunto de proteínas que hay en la sangre y hacen parte del Sistema Inmunológico, defendiendo al cuerpo de las infecciones, virus, bacterias, hongos u otros microorganismos, son una especie de “soldados” muy organizados y siempre vigilantes.

Existen enfermedades del Sistema del Complemento, que se caracterizan por ser desórdenes en su acción o regulación, lo cual puede desencadenar un ataque a las células de la propia sangre, como ocurre en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) y en el Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUA).

## ¿Qué es Hemoglobinuria Paroxística Nocturna?

Es una enfermedad producida por una mutación genética adquirida; a los glóbulos rojos de estos pacientes, les falta unas proteínas que actúan como un “escudo” y los protege de la acción del Sistema de Complemento; las defensas creen que es una amenaza y los destruye constantemente (proceso llamado hemólisis) afectando el transporte del oxígeno en el cuerpo y aumentando la hemoglobina libre y perjudicando órganos importantes, además de aumentar el riesgo de trombosis.

### ¿Cuáles son los síntomas de la HPN?

Como consecuencia del daño celular permanente en el organismo, especialmente de los glóbulos rojos se generan los siguientes síntomas que deterioran la calidad de vida de los pacientes que la padecen: fatiga extrema, cansancio, debilidad, dificultad para realizar

actividades de la vida diaria, problemas de concentración, mareo, coloración amarilla de la piel y/o ojos, dificultad para deglutir, dolor de estómago, dificultad para respirar, orina de color oscuro, disfunción eréctil, dolor de espalda, dolor de cabeza y trombosis o coágulos en cualquier parte del cuerpo.

### ¿Cómo se diagnostica la HPN?

Para realizar el diagnóstico está disponible una prueba estándar, que es la citometría de flujo para HPN, la cual mide la deficiencia de unas proteínas en la membrana de las células sanguíneas, la evaluación del porcentaje relativo de células anormales permite definir el tamaño del clon, aunque este tamaño no está directamente relacionado con la clínica de la enfermedad y su severidad.

Para hacer mejor control se pueden tener adicionalmente otras pruebas como el LDH, cuadro hemático, dímero D, haptoglobina y pruebas de función renal.

### ¿La HPN tiene tratamiento?

Existen tratamientos paliativos que

tratan los síntomas, pero estos no intervienen en la causa subyacente de la enfermedad, entre ellos están las transfusiones de sangre, el uso de anticoagulantes, suplementos de hierro y ácido fólico, entre otros medicamentos que estimulan la producción de células en la médula ósea o disminuyen la acción del Sistema Inmunológico.

Por otro lado, el trasplante de médula ósea es el único tratamiento curativo pero tiene un altísimo porcentaje de mortalidad o de secuelas más devastadoras para la salud que la misma HPN y no en todos los casos se logra la cura.

Si bien no existe una cura, hay un medicamento aprobado y comprobado para el manejo de esta enfermedad, el Eculizumab, el cual bloquea el Sistema de Complemento evitando la destrucción masiva de glóbulos rojos, lo cual mejora todos los síntomas de la enfermedad, disminuye el riesgo de muerte y permite al paciente tener una buena calidad de vida.

## Un nuevo medio para comunicarnos

La creación de un boletín informativo es quizá uno de los retos de mayor trascendencia en el desarrollo de nuestra Fundación, de cara a la responsabilidad social que nos compete. Como paciente y fundadora, es muy importante y gratificante lanzar este boletín informativo, donde daremos a conocer más a fondo a FUNDAPER y facilitar información de interés para todos, sobre lo que sucede en nuestra Fundación y en otras entidades relacionadas con enfermedades raras.

Es un placer contarles que FUNDAPER ha consolidado un equipo de trabajo interdisciplinario, conformado por cuatro direcciones: Administrativa, Apoyo Social, Acceso y Seguimiento Clínico.

Durante este último tiempo se han realizado acercamientos con los pacientes a través de reuniones en algunas ciudades, con el propósito de ir llegando a toda Colombia.

En consecuencia, teniendo siempre en cuenta que nuestro trabajo se enfoca en llevar bienestar y ayuda a nuestros pacientes y sus familias, este primer ejemplar registra tanto los avances institucionales y sociales, como los temas de interés científico alrededor de las patologías que manejamos.

Para finalizar agradezco el tiempo y compromiso del equipo coordinador del boletín e invito a nuestros lectores a dejarnos sus comentarios en la página web [www.fundaper.org](http://www.fundaper.org) en la sección contáctenos, a través de nuestras redes sociales o en el correo electrónico [informacion@fundaper.org](mailto:informacion@fundaper.org), con el objetivo de mejorar cada día este medio de información, para que sea de su completo agrado.

Con mis más sinceros sentimientos de gratitud y aprecio,

**Gloria María Cely**  
Directora General

“Me parece una labor social muy bonita la que adelanta Fundaper, porque guía a muchos pacientes que están de pronto desubicados con su diagnóstico reciente o con los trámites que necesitan.”

**Johana Rojas,**  
nutricionista - dietista



“Desde que supe que existía Fundaper, me cambió la perspectiva, uno cree que con esa enfermedad está solo, de hospital en hospital, hasta que apareció la Fundación que me ha colaborado inmensamente.”

**William Guzmán,**  
paciente con HPN



“Le agradezco mucho a Fundaper por todo lo que ha hecho por mí y por las demás personas que están sufriendo con la misma enfermedad.”

**Franklin Moreau Aguilar,**  
paciente con HPN

