

MÓDULO ESTUDIANTES Y PADRES

ACTIVIDAD 2. CONOCE MÁS INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

- **TIEMPO:** 20m.
- **RECURSOS:** Documento de texto.
- **IDIOMAS:** ING / ESP.

DESCRIPCIÓN:

Una vez has escuchado las historias de los jóvenes con coraje, te proporcionamos información detallada sobre los síntomas, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades que padecen nuestros protagonistas: Carolina, Adrián, Laura y Mónica.

OBJETIVOS:

El objetivo principal de esta actividad es ampliar el conocimiento sobre las enfermedades y síndromes minoritarios.

INSTRUCCIONES:

Las enfermedades raras son afecciones médicas poco frecuentes que pueden ser genéticas, congénitas o adquiridas, y que afectan a un número limitado de personas. Aunque enfrentan desafíos significativos, hay esperanza en el progreso científico y en el apoyo comunitario para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas enfermedades. Lee detenidamente la siguiente información y amplía tu conocimiento sobre algunas de estas patologías.

ATAXIA DE FRIEDRICH

Definición de la enfermedad

La ataxia de Friedrich (FRDA) es un trastorno neurodegenerativo hereditario que se caracteriza clásicamente por una ataxia progresiva de la marcha, disartria, disfagia, disfunción oculomotora, pérdida de los reflejos tendinosos profundos, signos de afectación del tracto piramidal, escoliosis, y en algunos casos, miocardiopatía, diabetes mellitus, pérdida visual y audición defectuosa.

Métodos diagnósticos

Los estudios de la conducción del nervio motor revelan una velocidad mayor de 40 m/s con ausencia o reducción del potencial de acción del nervio sensorial. El electrocardiograma (ECG) muestra inversión generalizada o inferolateral de la onda T. La imagen por resonancia magnética puede mostrar atrofia espinal y cerebelosa. Los test genéticos moleculares identifican las mutaciones en el gen FXN, confirmando el diagnóstico.

Manejo y tratamiento

No existe cura para la FRDA y su manejo es multidisciplinar. La terapia física y el uso de ayudas para caminar, prótesis y sillas de ruedas ayudan a mantener un estilo de vida activo. Puede ser necesario un logopeda. Los programas de estiramiento y el uso de férulas y agentes farmacológicos (baclofeno y toxina botulínica) mejoran la espasticidad muscular. El tratamiento de la afección cardíaca incluye anticoagulantes, agentes antiarrítmicos y marcapasos. Los pacientes con diabetes mellitus suelen requerir insulina. En etapas posteriores, se puede necesitar una sonda de gastrostomía endoscópica percutánea. Puede ofrecerse apoyo psicológico. El seguimiento anual debe incluir ECG, ecocardiografía y análisis de glucosa y hemoglobina glucosilada (HbA1c) en sangre.

+info: [Orphanet](#)

PARAPLEJIA ESPÁSTICA

Definición de la enfermedad

Es un grupo genético y clínicamente heterogéneo de trastornos neurológicos lentamente progresivos caracterizado, en su forma pura, por signos piramidales (debilidad, espasticidad, reflejos tendinosos vivos y respuestas plantares extensoras) que afectan predominantemente a las extremidades inferiores y con una posible asociación con alteraciones esfinterianas y déficit sensitivo profundo. En su forma compleja, se manifiesta con hallazgos adicionales variables de características neurológicas o no neurológicas.

Métodos diagnósticos

El diagnóstico está basado en los síntomas clínicos, la exploración neurológica, el curso progresivo de la enfermedad, los niveles de biomarcadores, la MRI cerebral y espinal, los antecedentes familiares, las pruebas genéticas moleculares y la exclusión de los posibles diagnósticos diferenciales.

Manejo y tratamiento

El manejo es sintomático con fisioterapia, fármacos antiespasmódicos (baclofeno, tizanidina, diazepam, toxina botulínica) y ortesis.

+info: [Orphanet](#)

ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

Definición de la enfermedad

Es un grupo de trastornos caracterizados por contracturas congénitas de las extremidades. Se manifiesta al nacimiento como una limitación del movimiento de las articulaciones de varias extremidades que, generalmente, no es progresiva y puede incluir debilidad muscular y fibrosis. La Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC) siempre se asocia con una disminución del movimiento fetal intrauterino que deriva, de manera secundaria, en contracturas.

Síntomas

Los síntomas de la AMC pueden variar en gravedad y pueden incluir limitaciones en el movimiento de las articulaciones afectadas, deformidades físicas, debilidad muscular y en algunos casos, problemas de salud adicionales como anomalías cardíacas o respiratorias.

Manejo y tratamiento

El tratamiento para la AMC suele incluir terapia física y ocupacional para mejorar la movilidad y función de las articulaciones afectadas, así como cirugía en algunos casos para corregir deformidades graves. El manejo multidisciplinario con un equipo médico especializado es fundamental para optimizar el pronóstico y la calidad de vida de las personas afectadas por esta condición.

+info: [Orphanet](#)

FENILCETONURIA

Definición de la enfermedad

Es un error congénito poco frecuente del metabolismo de los aminoácidos caracterizado por un aumento de fenilalanina en sangre y niveles bajos o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa. Sin diagnóstico precoz o sin tratamiento, el trastorno se manifiesta con discapacidad intelectual de leve a grave.

Consejo genético

La transmisión es autosómica recesiva. Se debe ofrecer consejo genético a las parejas de riesgo (ambos individuos son portadores de una variante patogénica causante de la enfermedad) informándoles que existe un riesgo del 25% en cada embarazo de tener un hijo afecto.

Manejo y tratamiento

La base del tratamiento es una dieta baja en fenilalanina y la administración de un suplemento de aminoácidos para las formas que requieren tratamiento. Según las directrices europeas de manejo de la PKU, el nivel de mantenimiento recomendado debe estar entre 120 y 360 micromol/L en neonatos, y el tratamiento se considera imprescindible en pacientes de edad más avanzada con niveles superiores a 600 micromol/L.

+info: [Orphanet](#)