

**VIVIR CON MI ENFERMEDAD**

**LORENZO NEIRA PÉREZ  
PEDRO JUAN OCHOA URIBE  
JUAN RAFAEL ORTÍZ MUÑOZ**

**Grupo: 10° AM**

**Asesor: Mr. Luis Darío Quintero López**

**COLEGIO CUMBRES  
TRABAJO DE INVESTIGACIÓN  
ENVIGADO**

**2016-2017**

***ÍNDICE***

<b><i>Objetivo General</i></b>	<b>3</b>
<b><i>Objetivos Específicos</i></b>	<b>4</b>
<b><i>INTRODUCCIÓN</i></b>	<b>5</b>
<b><i>DEFINICIÓN ENFERMEDAD EXTRAÑA</i></b>	<b>6</b>
<b><i>ENFERMEDAD PROGERIA</i></b>	<b>7</b>
<b><i>SÍNDROME DE PROTEUS</i></b>	<b>11</b>
<b><i>FIBRODISPLASIA OSIFICANTE</i></b>	<b>14</b>
<b><i>SÍNDROME DEL HOMBRE ÁRBOL</i></b>	<b>17</b>
<b><i>SÍNDROME DEL MUERTO VIVIENTE</i></b>	<b>19</b>
<b><i>CEGUERA AL MOVIMIENTO O AKINETOPSIA</i></b>	<b>21</b>
<b><i>RILEY DAY</i></b>	<b>23</b>
<b><i>ENFERMEDAD DE CROHN</i></b>	<b>26</b>
<b><i>PERIÓDICO EL COLOMBIANO</i></b>	<b>28</b>
<b><i>TESTIMONIOS</i></b>	<b>30</b>
<b><i>CONCLUSIONES</i></b>	<b>32</b>
<b><i>BIBLIOGRAFÍA</i></b>	<b>33</b>
<b><i>GLOSARIO</i></b>	<b>34</b>
<b><i>VIDEOS</i></b>	<b>36</b>

***Objetivo General***

Aprender sobre las enfermedades extrañas que sufre la población Colombiana y del mundo, sus razones, estilos de vida y las dificultades que conllevan el padecerlas.

## ***Objetivos Específicos***

Investigar qué es una enfermedad extraña y cómo se categoriza.

Conocer sobre los límites, obstáculos e imposibilidades que tienen los enfermos.

Informar sobre estadísticas, casos y testimonios reales de los afectados por ER en Colombia y Antioquia.

## INTRODUCCIÓN

Con este informe les daremos a conocer algunas de las muchas enfermedades extrañas que pueden padecer los seres humanos. También incluiremos las causas posibles, síntomas y posibles tratamientos que existen en la actualidad para estas patologías, además la situación de los pacientes día a día, las estadísticas con respecto al número de pacientes por habitantes y cómo superan estos problemas.

Haremos énfasis específicamente de las enfermedades de proteus, hombre árbol y síndrome del muerto viviente, mostrándoles cómo la parte genética afecta al ser humano y quienes fueron las personas que las descubrieron, que desafortunadamente no se han encontrado cura, debido a la complejidad de cada enfermedad.

Les daremos a conocer la posible trágica vida que tienen estos pacientes y también las vidas de los que han podido vivir felices con su discapacidad. Contándoles el día a día, las limitaciones que tienen gracias a las ciudades, y a la gente que no tiene conocimientos del tema.

## ***DEFINICIÓN ENFERMEDAD EXTRAÑA***

Una enfermedad rara, también llamada enfermedad huérfana, es cualquier enfermedad que afecta a un pequeño porcentaje de la población.

Se les llama raras porque no tienen síntomas específicos, se pueden confundir con otros padecimientos y no son tan comunes. Se diagnostican con una prueba de sangre especializada para medir la actividad de las enzimas. Estas enfermedades afectan la calidad de vida del paciente, al punto de inhabilitarlos para las funciones básicas como caminar, vestirse o comer, y pueden llevar a la muerte.

La mayoría de las enfermedades raras son genéticas y están presentes en toda la vida de una persona, incluso si los síntomas no aparecen inmediatamente. En Europa se considera que una enfermedad o desorden es raro cuando afecta a 1 de cada 2.000 ciudadanos igual que en Colombia.

El 28 de febrero es el Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas, padecimientos raros que afectan a 1 de cada 5.000 colombianos.

Se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían no solo según la enfermedad sino también según el paciente que sufre la misma enfermedad. Unos síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que conduce a un diagnóstico erróneo.

A continuación les hablaremos sobre algunas enfermedades extrañas:

## ***ENFERMEDAD PROGERIA***



### **Definición**

La progeria es un trastorno genético que causa un rápido envejecimiento en los niños, a partir de los dos primeros años de vida.

Los niños con progeria, también conocida como síndrome de progeria Hutchinson-Gilford (HGPS), generalmente parecen normales al nacer. A los 12 meses, los signos y los síntomas, como el crecimiento lento y la pérdida de cabello, comienzan a aparecer. La esperanza media de vida para un niño con progeria es de 13 años, pero algunos mueren más jóvenes y algunos viven 20 años o más.

Los problemas del corazón o los derrames cerebrales son la causa final de la muerte en la mayoría de los niños con progeria. No hay cura para esta enfermedad, pero la investigación actual muestra alguna mejora en el tratamiento.

## **Síntomas**

Durante el primer año de vida, el crecimiento de un niño con progeria se ralentiza de modo que la altura y el peso caen por debajo del promedio de la edad. El desarrollo motor y la inteligencia se mantienen normales.

Los signos y síntomas de esta enfermedad progresiva son:

- Crecimiento lento, y altura y peso por debajo de la media.
- Una cara estrecha y la nariz picuda.
- Caída del cabello (alopecia), incluyendo cejas y pestañas.
- El endurecimiento de la piel en el tronco y las extremidades (esclerodermia).
- La cabeza desproporcionadamente grande para la cara.
- Labios delgados.
- Venas visibles.
- Ojos prominentes.
- Mandíbula inferior pequeña (micrognatia).
- Voz aguda.
- Malformación de los dientes.
- Disminución de la grasa corporal y del músculo.
- Articulaciones rígidas.
- Dislocación de la cadera.
- Resistencia a la insulina.
- Latido del corazón irregular.

## **Causas**

Los investigadores han descubierto una mutación genética como la única responsable del síndrome de Hutchinson-Gilford. El gen que se conoce como lámina A (LMNA), que produce una proteína necesaria para que el centro (núcleo) de una célula permanezca junta. Los investigadores creen que la mutación genética hace que las células sean inestables, lo que parece conducir a la progeria: el rápido proceso de envejecimiento.



A diferencia de muchas mutaciones genéticas, la progeria Hutchinson-Gilford no se transmite en las familias. Más bien, el cambio genético es una casualidad que los investigadores creen que afecta a un solo espermatozoide o al óvulo justo antes de la concepción. Ninguno de los padres es portador, por lo que las mutaciones en los genes de los niños son nuevas.

## **Complicaciones**

Los niños con progeria desarrollan generalmente un severo endurecimiento de las arterias. Esta es una condición en la que las paredes de las arterias, los vasos sanguíneos que transportan nutrientes y oxígeno desde el corazón al resto del cuerpo, se endurecen y espesan, a menudo hasta restringir el flujo sanguíneo.

La mayoría de los niños con progeria mueren de complicaciones relacionadas con la aterosclerosis, incluyendo:

- Los problemas con los vasos sanguíneos que irrigan el corazón (problemas cardiovasculares), dando lugar a un ataque al corazón y a una insuficiencia cardíaca congestiva.

- Los problemas con los vasos sanguíneos que irrigan el cerebro (problemas vasculares cerebrales), que acaban en un accidente cerebrovascular.

- Otros problemas de salud que con frecuencia se asocian con el envejecimiento, como la clarividencia y la enfermedad de Alzheimer, no se desarrollan como parte del curso de la progeria.

## **Diagnóstico**

Si el médico detecta un crecimiento lento o una caída de cabello y sospecha de que tiene progeria, sugerirá una prueba genética para confirmar el diagnóstico.

## **Tratamiento**

No hay cura para la progeria. Un control regular de las enfermedades cardiovasculares puede ayudar a lidiar con la enfermedad del niño. Algunos niños se someten a cirugía de revascularización coronaria o dilatación de las arterias cardíacas (angioplastia) para retardar la progresión de la enfermedad cardiovascular.

Ciertas terapias pueden aliviar o retrasar algunos de los signos y síntomas. Estas incluyen:

**Dosis bajas de aspirina:** Una dosis diaria puede ayudar a prevenir ataques cardíacos y accidentes cerebro vasculares.

**Otros medicamentos:** Dependiendo de la condición del niño, el médico puede prescribir otros medicamentos, como las estatinas para reducir el colesterol o los anticoagulantes para ayudar a prevenir los coágulos de sangre. El uso de la hormona del crecimiento puede ayudar a aumentar la estatura y el peso.

**Terapia física y ocupacional:** Estas terapias pueden ayudar con la rigidez de las articulaciones y los problemas de cadera y pueden permitir que el niño permanezca activo.

**Extracción de los dientes de leche:** Los dientes definitivos del niño pueden comenzar a crecer antes de que los dientes de leche se caigan. La extracción puede ayudar a prevenir los problemas asociados con la pérdida tardía de los dientes de leche, o el desarrollo de una segunda fila de dientes cuando salen los dientes permanentes.

### **Tratamiento en investigación**

Los fármacos conocidos como inhibidores de la farnesil (FTI), que se han desarrollado para tratar el cáncer, han demostrado ser prometedores en la corrección de los defectos celulares que causan la progeria. Los inhibidores de la farnesil se están estudiando actualmente en ensayos clínicos con humanos para el tratamiento de la progeria.

## SÍNDROME DE PROTEUS



### Definición

El síndrome de Proteus es una extrañísima enfermedad de origen genético que solo afecta a uno de cada millón de neonatos. Aún más llamativas son sus consecuencias, las cuales fueron llevadas al cine por Lynch.

Esta extraña enfermedad provoca que la piel y los huesos de quien la padece crezca de manera descontrolada. Aunque la manifestación más severa provoca un crecimiento aberrante que puede terminar en una deformación como la sufrida por el propio Merrick.

Los pacientes de síndrome de Proteus no siempre sufren de este tipo de problemas. Lo más común es sufrir un crecimiento anormal más comedido, especialmente notable en las extremidades, donde se da la macrodactilia, manchas en la piel o tumores. No obstante, la enfermedad no se detiene, evolucionando y provocando este crecimiento desproporcionado de diversos

tejidos, incluyendo el nervioso. Esto, en casos como el de Merrick, provoca deformaciones físicas notables y muy llamativas.

El síndrome de Proteus causa un crecimiento excesivo de la piel, los huesos, músculos, tejido adiposo, vasos sanguíneos y linfáticos.

El síndrome de Proteus es una enfermedad progresiva en donde los niños suelen nacer sin ninguna deformidad evidente, al menos al inicio.

Los tumores y el crecimiento de tejidos aparecen a medida que envejecen. La gravedad y ubicación de estos crecimientos divergen, pero normalmente el cráneo, las extremidades, y las plantas de los pies son los más afectados.

### **Síntomas**

- Hemihipertrofia de las extremidades.
- Tumores subcutáneos, que crecen hasta ser deformantes.
- Macrodactilia (crecimiento excesivo de los dedos).
- Piel corrugada debido a su crecimiento excesivo.
- Asimetría corporal.
- Problemas cardíacos.
- Cráneo con osificación blanda.
- Problemas de columna (escoliosis, cifosis), pelvis y cadera.
- Estrabismo (desviación de los globos oculares).
- Genitales anormales.
- Manchas de color café con leche por todo el cuerpo.
- Verrugas.
- Retraso mental diagnosticado sólo en un 20% de los enfermos.
- No todos los síntomas se cumplen en un mismo individuo, puesto que el síndrome presenta una alta variabilidad de un individuo a otro.

### **Causas**

Los investigadores están tratando de determinar la causa del síndrome de Proteus. Algunas investigaciones han puesto en la lupa al gen PTEN localizado en el cromosoma 10, aunque obviamente se necesita más investigación en este sentido.

### **Complicaciones**

Se estima que solo uno de cada un millón de niños puede sufrir la enfermedad. Actualmente, solo unos cientos de casos han sido diagnosticados. El síndrome de Proteus no da la cara, normalmente, al nacer, sino que va desarrollándose con el tiempo. La patología no es letal por ser, y la gran mayoría de los afectados sobrevive. Pero tampoco tiene cura. Al ser una manifestación tan rara, es muy

poco lo que sabemos sobre ella. Solo desde hace unos pocos años entendemos un poco más su naturaleza genética. Sin embargo, el síndrome de Proteus todavía es un raro misterio en el mundo médico.

## **Diagnóstico**

Los niños afectados suelen nacer sin ninguna imperfección evidente, pero su variabilidad puede presentar a neonatos con leves síntomas en sus miembros. Presenten o no ya síntomas nada más nacer, es común en todos que al crecer, hacia el año o año y medio de edad aparecen los tumores y el crecimiento de la piel y de los huesos. Las manchas de color café con leche también hacen su aparición. La gravedad y la localización de estos crecimientos asimétricos varían ampliamente, aunque suelen darse en el cráneo, columna vertebral, pelvis, uno o más miembros, dedos y en la plantas de los pies. El desarrollo anómalo finaliza al terminar la pubertad en algunos individuos. El crecimiento óseo puede detenerse pero no el crecimiento de los tumores. Todo depende de cómo afecta la enfermedad específicamente en cada enfermo.

Junto a las neoplasias son también un riesgo de muerte prematura en los individuos afectados debido a trombosis y trombo embolismo pulmonar, causadas por malformaciones asociadas a este desorden en los vasos.

Es una dolencia progresiva y, por el momento, incurable.

## **Tratamiento**

El tratamiento es paliativo y suele consistir en la erradicación de los tumores deformantes o la amputación de miembros exageradamente desarrollados. Por regla general, tras las intervenciones suelen desarrollar queloides

en el sitio de una lesión cutánea que puede ser producida por incisiones quirúrgicas, heridas traumáticas, sitios de vacunación, quemaduras, varicela, acné, radiación, piercings o incluso pequeñas lesiones o raspaduras. Al contrario que otras cicatrices hipertróficas, la mayoría de los queloides no se aplanan ni se hacen menos visibles con los años. La diferencia entre una cicatriz hipertrófica y un queloide reside en la capacidad del queloide de extenderse en superficie, mientras que las cicatrices hipertróficas se extienden en grosor, sin superar los límites de la lesión originaria. Los queloides extensos pueden limitar la movilidad de las manos, pies o extremidades, además de causar problemas estéticos).

Los pacientes que presentan padecimientos en el corazón o riesgo vascular son tratados farmacológicamente. Si presentan neoplasias, esto acorta su esperanza de vida. El principal objetivo es mejorar la calidad de vida del enfermo. También es

parte del tratamiento el apoyo psicológico, puesto que es una enfermedad altamente deformante y el paciente necesitará ayuda para sobrellevarla.

## FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA (FOP)



### Definición

La fibrodiasplasia osificante progresiva (FOP) es un trastorno hereditario del tejido conectivo, gravemente incapacitante, caracterizado por malformaciones congénitas en los dedos gordos de los pies y una osificación heterotópica progresiva que forma huesos cualitativamente normales en sitios extra esqueléticos característicos. También son conocidos como hombres de piedra, petrificados.

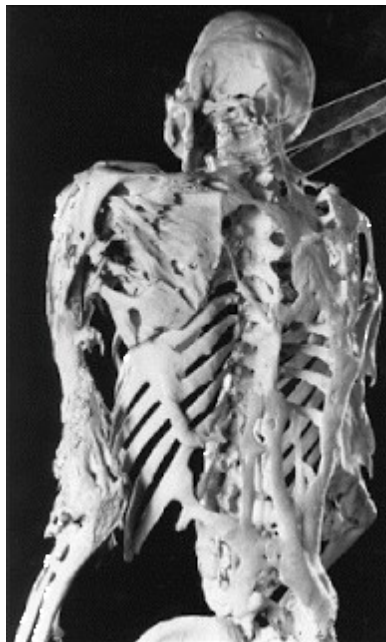
La fibrodiasplasia osificante progresiva (FOP) es una situación inusual de orden genético en la que el cuerpo genera huesos en sitios donde no deberían desarrollarse normalmente.

## Síntomas

Estos huesos anormales crecen en los músculos, tendones, ligamentos y otros tejidos conectivos. La formación de hueso fuera del esqueleto es denominada en medicina “osificación heterotópica”



En las personas que padecen FOP, crecen puentes de hueso extra entre las articulaciones causando restricción e inmovilidad de manera permanente. De algún modo, los pacientes con FOP tienen un doble esqueleto.



La prevalencia en todo el mundo es aproximadamente de 1/2.000.000. No existe una predilección racial, geográfica, étnica o de género.

### **Causas**

La FOP clásica está causada por una mutación activadora recurrente (617G>A; R206H) en el gen *ACVR1* (*ALK2*) que codifica para el receptor de activina A tipo I/quinasa 2 similar a la activina, un receptor de proteína morfogenética ósea tipo I (BMP). Los pacientes con FOP atípica también tienen mutaciones sin sentido *ACVR1* en aminoácidos conservados.

### **Tratamiento**

De momento no existe un tratamiento definitivo, pero una terapia con dosis altas de corticosteroides a lo largo de 4 días, empezando en las primeras 24 horas tras el inicio del brote, puede ayudar a reducir la inflamación intensa y el edema tisular observados en las primeras etapas de la enfermedad. El manejo preventivo se basa en medidas profilácticas contra las caídas (mejora en la seguridad del hogar, uso de casco protector), contra el deterioro respiratorio (espirometría incentiva), y las infecciones víricas.

### **Pronóstico**

La esperanza de vida media es de 40 años aproximadamente. La mayoría de pacientes utilizan silla de ruedas al final de la segunda década de vida y mueren por complicaciones del síndrome de insuficiencia.



## EPIDERMODISPLASIA VERRUCIFORME Ó SÍNDROME DEL HOMBRE ÁRBOL



### Definición

Enfermedad congénita de la piel caracterizada por la aparición de lesiones verrugosas que se desarrollan en forma masiva en toda la superficie de la piel y que son estimuladas por la luz solar.

Su nombre técnico es epidermodisplasia verruciforme, aunque es más conocida como "la enfermedad del hombre-árbol", y es causada por un defecto del sistema inmunológico que aumenta la susceptibilidad al virus del papiloma humano (VPH).

Las verrugas aparecen, desaparecen y vuelven a aparecer en diferentes partes del cuerpo. Con el paso de los años, la enfermedad se va agravando y las verrugas son cada vez más grandes e invasivas.

Además, entre un 30 y un 70% de los pacientes con epidermodisplasia contraen cáncer de piel. No obstante, aún no está claro exactamente cómo es que esta enfermedad se convierte en un cáncer.

### **Causas**

El origen de esta enfermedad es genético y se transmite a través de un gen recesivo. Por lo tanto hace falta que ambos padres tengan al menos una copia del mismo, esto la convierte en una enfermedad rara. Se estima que aproximadamente un 10% de los pacientes con epidermodisplasia verruciforme surgen de parejas relacionadas familiarmente.

Más de un 60% de los casos se manifiestan durante la niñez, entre los 5 y los 11 años. Cerca de un 22% durante la pubertad, y tan solo un 7% se manifiesta antes de los 5 años. Los restantes, son casos excepcionales de personas que manifiestan la enfermedad en la edad adulta.

Además, existe un pequeño porcentaje de personas que adquieren esta enfermedad sin poseer la mutación genética, a causa de padecer otras enfermedades como la infección con VIH o un linfoma.

### **Síntomas**

Se comienzan a desarrollar lesiones similares a la pitiriasis versicolor, verrugas planas y queratosis seborreicas que los médicos asocian a la infección de varios tipos de virus del papiloma humano.

La enfermedad actúa por brotes, que aparecen y desaparecen en forma de verrugas y acaban desarrollándose en ocasiones masivamente en la superficie de la piel, especialmente los dorsos de manos y pies, extremidades, cuello y cara.

Sin embargo, existen grados de la enfermedad, y no todos los pacientes acaban padeciendo un caso tan extremo.

### **Tratamiento**

Generalmente las verrugas se operan cada cierto tiempo para que no se extiendan en exceso, pues si no se trata este problema las verrugas van aumentando su tamaño y la extensión de la piel que ocupan.

Otra de las consecuencias graves de la enfermedad es el cáncer de piel, un agravante por desgracia bastante común de la enfermedad (hasta un 50%

desarrolla carcinomas escamosos). Por lo que otro de los tratamientos consiste principalmente en medidas preventivas del cáncer.

## **SÍNDROME DEL MUERTO VIVIENTE O ENFERMEDAD DE COTARD**



### **Definición**

Relacionada con la hipocondría en donde el afectado cree estar muerto tanto figurada como literalmente, sufre la putrefacción de sus órganos o solamente la sensación de no existir.

El síndrome de Cotard o creerse un muerto viviente es un extraño síndrome psiquiátrico que conlleva depresión, tendencias suicidas y otros síntomas descritos por Jules Cotard en 1880.

### **Síntomas**

- Depresión
- Pensamientos suicidas
- Creencia que no existe su cuerpo. Es un delirio, el paciente cree estar viviendo algo de forma real cuando solo se da en su imaginación
- Creencia que se están quedando sin sangre.
- Pensamientos negativos
- Creencia que ya están muertos con delirios olfativos, ellos incluso huelen que se están pudriendo
- Creencia que los gusanos están bajo su piel
- Creencia que son inmortales
- Creencia que se están descomponiendo
- Creencia que no tienen órganos internos.
- Analgesia o ausencia de dolor
- Automutilaciones

### **Causas**

Las personas con el síndrome de Cortad experimentan algunos cambios cerebrales y mentales llamativos: tienen una atrofia cerebral marcada en el lóbulo frontal medial, se desconectan visualmente, no tienen memoria emocional de los objetos ni del mundo que les rodea. Se piensa que en el síndrome de Cotard intervienen distintos componentes cerebrales. Además de la corteza cerebral, estaría la amígdala, relacionada con las respuestas emocionales, con las secreciones hormonales, con las reacciones del sistema nervioso autónomo asociadas con el miedo o con el llamado “arousal”, un término inglés de difícil traducción y que implicaría alerta, excitación, interés.

## CEGUERA AL MOVIMIENTO O AKINETOPSIA



### **Definición**

La ceguera al movimiento consiste en no ser capaz de ver el movimiento de los objetos en un espacio, o ver tras ellos una estela difuminada del mismo objeto (como las típicas imágenes del tráfico nocturno).

### **Síntomas**

Quienes padecen este trastorno no pueden ver los movimientos propios y ajenos para hacer determinada acción. Por ejemplo, ven a una persona en un lugar y de repente en otro, pero no ven cómo se movió esta para llegar a ese lugar.

## **Causas**

Las causas de este extraño padecimiento es algún efecto secundario de la ingesta de fármacos antidepresivos, daño producido por infarto cerebral o por cirugía craneal.

## **Tratamiento**

Cuando es ocasionada por fármacos, la akinetopsia desaparece con solo dejar el tratamiento antidepresivo, en los otros casos requiere de operación.

## RILEY DAY



[desmotivaciones.es](http://desmotivaciones.es)

¿Sabías que...

las personas que tienen el síndrome de Riley-Day no sienten dolor?

## **Definición**

Es un trastorno hereditario que afecta los nervios en todo el cuerpo y el ser humano no siente ningún dolor

## **Causas**

El síndrome de Riley-Day se transmite de padres a hijos (hereditario). Una persona debe heredar una copia del gen defectuoso de cada uno de los padres para enfermarse.

Esta afección se observa con mayor frecuencia en personas de ascendencia judía de Europa Oriental (asquenazíes). La enfermedad es causada por un cambio (mutación) de un gen. Es poco común en la población general.

## **Síntomas**

- Episodios de apnea (puede perder el conocimiento)
- Estreñimiento
- Disminución en el sentido del gusto
- Diarrea
- Ojos secos
- Dificultades para alimentarse
- Incapacidad para sentir el dolor y cambios en la temperatura (puede llevar a lesiones)
- Falta de lágrimas al llorar
- Períodos prolongados de vómitos
- Coordinación deficiente y marcha inestable
- Deficiencia en el crecimiento
- Fiebres repetitivas
- Neumonía repetitiva
- Crisis Elípticas
- Ronchas en la piel
- Sudoración al comer



- Superficie de la lengua anormalmente lisa y pálida
- Los síntomas están presentes al nacer y empeoran con el tiempo.

### **Pruebas y exámenes**

- Ausencia o disminución de los reflejos tendinosos profundos
- Falta de respuesta después de recibir una inyección de histamina (normalmente se presentaría inflamación y enrojecimiento)
- Ausencia de lágrimas con el llanto
- Falta de tono muscular, especialmente en bebés
- Episodios repetitivos de hipertensión arterial
- Curvatura grave de la columna (escoliosis)
- Pupilas pequeñas después de recibir ciertas gotas oftálmicas o colirio
- Hay exámenes de sangre disponibles para verificar la presencia de la mutación del gen que provoca el síndrome de Riley-Day.

### **Tratamiento**

Terapia para ayudar a prevenir las convulsiones

- Comer en posición erguida y suministrar leche maternizada y texturizada para prevenir el reflujo gastroesofágico (devolución de ácido estomacal y alimento), también llamado GERD, por sus siglas en inglés).
- Medidas para prevenir la presión arterial baja al ponerse de pie, como aumentar el consumo de líquidos, sal y cafeína y usar medias elásticas
- Medicamentos para controlar los vómitos.
- Medicamentos para prevenir el resecaimiento de los ojos.
- Fisioterapia del tórax.
- Medidas para protegerse de lesiones.
- Brindar suficiente nutrición y líquidos.
- Cirugía o artrodesis vertebral.
- Tratamiento de la neumonía por aspiración.

### **Complicaciones**

Es posible que se presenten las siguientes complicaciones:

- Ronchas o manchas en cara y tronco.
- Sudoración excesiva de la cabeza y el tronco.
- Presión arterial alta y frecuencia cardíaca rápida.
- Insomnio.
- Irritabilidad.

- Tono de piel en parches en las manos y en los pies.
- Náuseas y vómitos.
- Problemas graves para deglutir, babeo.
- Empeoramiento del tono muscular.

## ENFERMEDAD DE CROHN



### Definición

Es una inflamación la cual causa irritación e hinchazón, además úlceras, dolor y diarrea, algunas causas de esta enfermedad son por el sistema inmune el cual no sabe reconocer cuáles son las bacterias y cuáles son los alimentos además confunde a los alimentos como invasores y los ataca haciendo que los glóbulos

blancos se acumulen en la mucosa de los intestinos, esta acumulación causa inflamación y daño en el intestino. Además de esta causa también hay otra la cual consiste en una causa hereditaria por parte de los genes; hasta 20% de las personas que tienen esta enfermedad tiene un familiar con esta enfermedad u otra enfermedad parecida, es más común en personas entre 20 y 30 años de edad.

### **Síntomas**

Los síntomas de la enfermedad dependen de cada organismo, los más comunes son:

- Dolor abdominal y diarrea
- En algunas ocasiones sangrado a través del recto, esto puede ser tan intenso que no se detenga sin ayuda médica y provocar anemia.

### **Diagnóstico**

Para detectar la enfermedad el médico necesita de varias herramientas como: examen de heces, exámenes de sangre, radiografías, tránsito intestinal, colonoscopia, biopsia.

### **Tratamiento**

El tratamiento para esta enfermedad, dependerá de ciertos aspectos como: localización, gravedad y como se haya tratado. La idea del tratamiento es ayudar a disminuir la inflamación, aliviar síntomas como dolor abdominal, corregir problemas nutricionales, aliviar diarrea y sangrado rectal.

Además del tratamiento, existe la cirugía que consiste en quitar solamente la sección enferma del intestino y tratar obstrucciones, fístulas, infecciones o sangrado. Esta cirugía no cura al paciente, sino que se requieren varias dependiendo de la inflamación y si los síntomas persisten.

A continuación mencionaremos una noticia que salio en el periódico el colombiano

## **PERIÓDICO EL COLOMBIANO**

### **ENFERMEDADES RARAS EMPIEZAN A HACERSE VISIBLES**

La Fundación para Pacientes con Enfermedades Raras (FUPER), estima que cerca de 460.000 antioqueños, las padecen, basada en sus cálculos del estimado global de la OMS que dice que el 7% de la población mundial sufre de este tipo de afecciones.

Las ER son definidas en la legislación colombiana por la ley 1438 de 2011 como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de una por cada 5.000 personas.

El 90% de los pacientes de ER en Colombia acuden a tutelas para la atención en salud.

La representante de la Fundación Corazón de Cristal (para pacientes que padecen de Epidermólisis Bullosa), resaltó que lo que la Ley establece debe ir más allá de estar plasmada en un papel y convertirse en una política pública de verdad.

La Secretaria de Salud de Antioquia estima que de los casos identificados, el 95% están concentrados en el área metropolitana y el 5% restante en el resto de los municipios antioqueños.

No todas las ER se padecen desde el nacimiento o son genéticas sino que pueden manifestarse a lo largo de la vida.

#### **ENFERMEDADES RARAS MAS FRECUENTES**

##### **Diez primeras causas en Colombia**

1. Déficit congénito del factor VIII	1.117
2. Miastenia Grave	839
3. Enfermedad de Von Willebrand	779
4. Estatura baja	559
5. Displasia Broncopulmonar	511
6. Fibrosis Quística	424
7. Esclerosis Sistémica Cutánea Difusa	408
8. Síndrome de Guillan-Barré	392
9. Hipertensión Arterial	377
10. Enfermedad de Von Willebrand Adquirida	281

##### **Diez primeras causas en**

## Antioquia

1. Síndrome de Guillan-Barré	44
2. Cirrosis biliar primaria	17
3. Esclerosis múltiple	13
4. Hepatitis crónica autoinmune	11
5. Esclerosis lateral primaria	4
6. Pancreatitis crónica hereditaria	3
7. Neurofibromatosis	3
8. Atresia biliar	3
9. Enfermedad de Devic	3
10. Hiperglicemia no cetósica	3

## TESTIMONIOS

- Marisol Montoya padece Atrofia Muscular Espinal (AME) tipo II. (Enfermedad neuromuscular periférica causada por un gen defectuoso que impide tener autonomía muscular en las extremidades).

Desde que tiene memoria nunca caminó.

Vive una vida feliz, rodeada de amigos y no le molesta contestar a quienes le preguntan por qué no puede caminar. Su familia tuvo que recorrer un largo camino para encontrar un diagnóstico acertado de su enfermedad.

Considera que el obstáculo más grande para los pacientes con su condición es la falta de adecuación en edificios y espacios públicos.

Varios colegios le negaron el acceso a la educación y cuenta con un acompañante que está a su lado todo el tiempo y le ayuda con las cosas que su enfermedad no le permite hacer.

*“Salir adelante depende de uno,  
yo nunca he visto la silla de ruedas como un obstáculo”  
(Marisol Montoya)*

- Beatriz Elena Velásquez es ama de casa y a los 28 años empezó a sentir incomodidad en los zapatos, fuertes dolores de cabeza y sudoración excesiva; fue diagnosticada con Acromegalia (exceso de producción en la hormona de crecimiento ocasionado por un tumor de la hipófisis, glándula ubicada en la base del cerebro).

Debido a los medicamentos ha caído en profundas depresiones que la ha llevado a intentar quitarse la vida en dos oportunidades.

- Uriel Cardona demoró seis años en llegar a su diagnóstico: Distrofia Muscular tipo Becker (enfermedad que se manifiesta por la pérdida de fuerza muscular ocasionada por un error genético).

Tiene dificultad para caminar, levantar los brazos y sentarse; es constante con su fisioterapia, equinoterapia y piscina que le ayudan a que su enfermedad que es progresiva, no avance rápidamente.

Considera que nuestra ciudad está muy lejos para brindar condiciones adecuadas para la gente con cualquier limitación física.

*“La historia puede ser muy triste pero lo importante  
es la sonrisa que uno tenga para no dejarse caer”  
(Uriel Cardona)*

## **CONCLUSIONES**

Aunque estemos muy avanzados en los sectores de la tecnología y la medicina, aún no hemos sido capaces de hallar la cura para estas enfermedades o hallar la causa por la que ocurren.

Estas enfermedades que encontramos han afectado mucho a las personas que sufren de ella y a las personas cercanas ya que al no encontrar la cura es más difícil vivir, ya que física y psicológicamente son muy afectadas y se les imposibilita muchas actividades de la vida común.

Estas enfermedades son consideradas extrañas ya que afectan a muy poca gente de la población y además sus síntomas son muy extraños y no comunes.



En nuestra sociedad hay un gran desconocimiento acerca de las ER, lo que lleva a una mínima sensibilización para apoyar a los pacientes y familias diagnosticados y que así puedan salir adelante.

Son pocas las entidades y personas que se interesan en este tema y en gran parte son los mismos pacientes y sus familias quienes a través de grupos de apoyo se ayudan para sobrellevar su situación, a nivel económico y psicológico.

Se hace evidente que la falta de tecnología, investigación, presupuesto y conciencia frente a este tema, ha limitado los avances en la búsqueda de curas para las ER y a la vez ha obstaculizado que estos pacientes tengan una vida más llevadera en medio de su difícil condición.

## BIBLIOGRAFÍA

<https://es.wikipedia.org/wiki/Progeria>

[http://www.progeriaresearch.org/progeria\\_en\\_espanol.html](http://www.progeriaresearch.org/progeria_en_espanol.html)

[https://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome\\_de\\_Proteus](https://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Proteus)

[https://www.ecured.cu/S%C3%ADndrome\\_de\\_Proteus](https://www.ecured.cu/S%C3%ADndrome_de_Proteus)

[https://es.wikipedia.org/wiki/Fibrodisplasia\\_osificante\\_progresiva](https://es.wikipedia.org/wiki/Fibrodisplasia_osificante_progresiva)

<http://www.analesdepediatria.org/es/fibrodisplasia-osificante-progresiva-enfermedad-del/articulo/S169540331200094X/>

[https://es.wikipedia.org/wiki/Epidermodisplasia\\_verruciforme](https://es.wikipedia.org/wiki/Epidermodisplasia_verruciforme)

[https://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome\\_de\\_Cotard](https://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Cotard)

<http://depsicologia.com/sindrome-de-cotard-muertos-vivientes/>

<https://es.slideshare.net/sandra2495/ceguera-al-movimiento>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001387.htm>

<https://www.lifeder.com/sindrome-de-riley-day/>

<https://medlineplus.gov/spanish/crohnsdisease.html>

<http://www.zonadiet.com/salud/enfcrohn.htm>.

Periódico el Colombiano, Marzo 29 de 2017

## GLOSARIO

**Alopecia:** es la pérdida anormal o rarefacción del cabello, por lo que el término se considera un sinónimo de calvicie.

**Asimetría:** La asimetría es una propiedad de determinados cuerpos, dibujos, funciones matemáticas y otros tipos de elementos en los que, al aplicarles una regla de transformación efectiva, se observan cambios respecto al elemento original.

**Akinetopsia:** es un desorden neurológico extraño relacionado con el sistema nervioso y las funciones mentales.

**Clarividencia:** es una hipotética capacidad de percepción extrasensorial que permitiría a algunas personas recibir información de acontecimientos futuros

**Esclerodermia:** es un grupo heterogéneo de enfermedades autoinmunes del tejido conjuntivo que afectan principalmente a la piel, pero que también pueden implicar estructuras subyacentes, como la grasa, los músculos, los huesos, diversos órganos internos

**Escoleosis:** una deformidad anormal de la columna.

**Estatinas:** son medicamentos para bajar el colesterol.

**Farnesil:** Una droga que tiene el potencial para destruir las células cancerosas por la inhibición o revertir el efecto de farnesil transferasa, enzima necesaria para activar los oncogenes (genes causantes de cáncer)

**Hemihipertrofia:** agrandamiento anormal o desarrollo excesivo de la mitad del cuerpo o de la mitad de una región corporal.

**Heterotópica:** es el crecimiento de hueso en lugares anormales, como en tejido blando. Esto puede ocurrir en cualquier parte del cuerpo; la cadera, rodillas, hombros y codos son los lugares más comunes. Esta condición puede variar de crecimiento menor a fuerte.

**Inhibidores:** son un problema médico grave que puede ocurrir cuando una persona con hemofilia presenta una respuesta inmunológica al tratamiento con concentrados de factor de coagulación.

**Irrigan:** Esparcir líquido sobre una superficie o cavidad del organismo

**Lmna:** Lamin A / C también conocido como LMNA es una proteína que en los seres humanos es codificada por el gen LMNA . Lamin A / C pertenece a la familia de lamín de proteínas.

**Lynch** conocido como David Lynch, es un director de cine, actor, productor de música electrónica y guionista estadounidense

**Macroactilia** problema congénito en el cual hay un crecimiento anormal de un dedo.

**Merrick** también conocido como "El Hombre Elefante" fue un ciudadano inglés que se hizo famoso debido a las terribles malformaciones que padeció desde el año y medio de edad.

**Micrognatía:** es un término que describe una mandíbula inferior anormalmente pequeña.

**Neoplasia:** Formación anormal en alguna parte del cuerpo de un tejido nuevo de carácter tumoral, benigno o maligno.

**Progeria:** Hutchinson-gilford: también conocido como progeria infantil es una enfermedad genética rara, caracterizada por un envejecimiento prematuro que comienza tempranamente en la infancia.

**Queloides** Los queloides son lesiones de la piel formadas por crecimientos exagerados del tejido cicatricial.

**Ralentiza** :hacer lenta o más lenta una acción.

**Sifoscis:** es la curvatura fisiológica de la columna vertebral en la región dorsal.

## VIDEOS

**Síndrome de Proteus**

<https://www.youtube.com/watch?v=K5W3ZAhpXrg>

<https://www.youtube.com/watch?v=C7baNC4fAl4>

<https://www.youtube.com/watch?v=xXOXZEozpxQ>

**Epidermodisplasia verruciforme ó Síndrome del Hombre árbol**

<https://www.youtube.com/watch?v=UoOCDhq6c8I>

[https://www.youtube.com/watch?v=p7hUw\\_bODBw](https://www.youtube.com/watch?v=p7hUw_bODBw)

**Síndrome muerto viviente**

<https://www.youtube.com/watch?v=tlndSB7gAF8>.

<https://www.youtube.com/watch?v=CA6IV8VjHn8>.

