

ENFERMEDADES  
**RARAS**



PACIENTES  
**ÚNICOS**

# Las Enfermedades Raras desde la Atención Primaria



Domingo González-Lamuño  
Servicio de Pediatría  
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla  
Sociedad de Errores Innatos del Metabolismo



ENFERMEDADES  
**RARAS**



PACIENTES  
**ÚNICOS**

## **¿Que tienen en comun?**

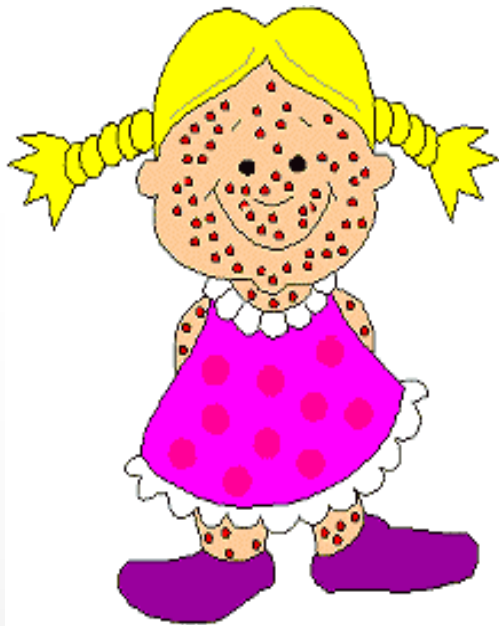
- Fenilcetonuria clásica
- Acidemia Isovalérica
- Síndrome de Williams
- Retinoblastoma
- Déficit de Piruvatoquinasa
- Displasia ectodérmica difusa
- Síndrome antifosfolípido
- Síndrome de Currarino
- Mucopolisacaridosis
- .....8.000 enfermedades más



# Enfermedades Raras

## *Aspectos generales*

- 1.- Conjunto heterogéneo de patologías
- 2.- **Escasa incidencia /prevalencia**  
( $< 5$  afectados/10.000 habitantes)
- 3.- Carácter congénito. (¡genéticas¡)
- 4.- Enfermedades crónicas = dependencia del sistema sanitario especializado
  - ★ Búsqueda de diagnósticos difíciles
  - ★ Tratamientos poco habituales
- 5.- **Discapacitantes**



# Enfermedades Raras

## *Aspectos generales*

1.- Conjunto heterogéneo de patologías

2.- **Escasa incidencia /prevalencia**

(< 5 afectados/10.000 habitantes)

3.- Carácter congénito. (¡genéticas¡)

4.- Enfermedades crónicas = dependencia del sistema sanitario especializado

- ★ Búsqueda de diagnósticos difíciles
- ★ Tratamientos poco habituales

5.- **Discapacitantes**

**POCAS EVIDENCIAS PARA MUCHOS DE LOS TRATAMIENTOS**

**NO HAY EVIDENCIAS vs NO RENTABILIDAD**

# Casi tres millones de españoles son víctimas de las 'enfermedades raras'



[Danos tu opinión](#)

[¿Buscas ayuda?](#)

[¿Quieres ayudar?](#)

*Somos la voz de más de 3 millones de personas en España*

≡ EL PAÍS

ENFERMEDADES RARAS

CASO NADIA INVESTIGACIÓN POLICIAL FERNANDO BLANCO TRICODISTROFIA ESTAFAS

ENFERMEDADES RARAS



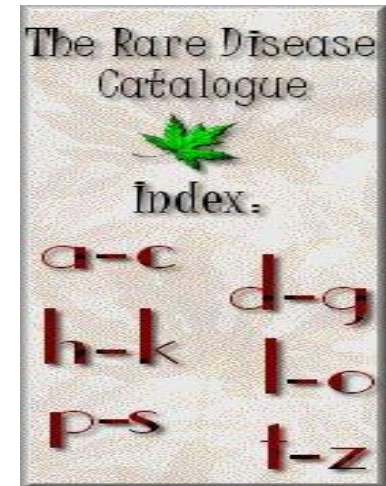
## La lucha de las familias ante “el poco atractivo comercial” de las enfermedades raras

ALBA MORALEDA | 07/02/2017 - 16:55 CET

España invirtió en ciencia el 1,22% del PIB en 2015, la mitad que Bélgica con un 2,45%

# ¿Qué es raro en medicina?

- ✓ ¿Lo que desconozco?
- ✓ ¿Lo que no entiendo?
- ✓ ¿Lo que tardo en diagnosticar?
- ✓ ¿Lo que no se trata?
- ✓ ¿Lo que me da problemas?
- ✓ ¿Lo que pienso que es poco frecuente?



## ¿Qué es raro en lo cotidiano?





# Codificaciones

- **General**

  - CIE (CIE-9 y CIE-10)
  - SNOMED

- **Específicas**

  - Sociedades internacionales (Metabólicas, óseas, etc)

- **Por sistemas/órganos/mecanismos**

  - Ej: Enf. Del Sistema nervioso;  
Inmunodeficiencias, etc

- **Catálogos**

  - OMIM

  - Medline (términos MESH)

- **Listados de portales de internet**

***“Como es genético no se puede hacer nada”***

## **Importancia del diagnóstico-reconocimiento de una enfermedad rara**

- ✓ Riesgo de recurrencia
- ✓ Pronóstico
- ✓ Complicaciones esperadas más frecuentes
- ✓ Evitar investigaciones innecesarias
- ✓ PUEDE SER LO UNICO QUE EL SISTEMA LES OFRECE
- ✓ Intercambio experiencias e información entre padres y profesionales
- ✓ Posibilidad de trabajar en un sentido concreto  
“Asociaciones de Enfermos”
- ✓ Modificar H<sup>a</sup> natural ?. (EIM)



# ¿Superespecialistas?



# Fase diagnóstica

Basado en el razonamiento  
clínico

Tratamiento

Pronóstico

Aceptación

Actitud  
Aceptación  
Adaptación

**Primeros contactos**

**Múltiples pruebas**

**Controles evolutivos**

**Controles de respuesta terapéutica**

**Hospitalizaciones**

**Absentismo laboral/escolar**



# Pediatra Atención Primaria

1. Decisivo en la sospecha clínica
2. No postergar el diagnóstico
3. Conocer características básicas
4. Cómo diagnosticarlos?

Claves diagnósticas

**ANAMNESIS**

Conocimientos?

Experiencia?

Análisis complementarios?

Síntomas específicos o patognomónicos?

“Si el médico de cabecera o el pediatra no tienen buena información no podrán derivar nunca al enfermo a los especialistas adecuados”

## Casi tres millones de españoles son víctimas de las 'enfermedades raras'

El viernes se celebra el Día Europeo de los enfermos de patologías minoritarias, que afectan a una de cada 2.000 personas, olvidados por las administraciones

### A PRÁXIS DEL DÍA

Este año se celebra el Día Europeo de los enfermos de patologías minoritarias, que afectan a una de cada 2.000 personas, olvidados por las administraciones

En el mundo existen más de 6.000 enfermedades raras, que afectan a una de cada 2.000 personas, olvidados por las administraciones



### Trabajo coordinado

El trabajo coordinado entre los diferentes niveles de atención primaria y especializada es fundamental para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.

El trabajo coordinado entre los diferentes niveles de atención primaria y especializada es fundamental para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.



# Pediatra Atención Primaria

*“El pediatra debe considerarse como un elemento clave en la transmisión de la información útil para los pacientes y sus familias, tanto en la adecuada interpretación de las pruebas diagnósticas que permiten acceder a nuevas opciones de tratamiento, como en las oportunidades derivadas de las políticas de atención a los pacientes con ER”*

# “Búsqueda del diagnóstico-información”

Médico de atención primaria

Médicos especialistas

Peregrinaje: especialistas y paramédicos

Incoordinación

Mala utilización de recursos diagnósticos

**Incertidumbre, falta de referencia**

**Retrasos diagnósticos determinantes**

**ASOCIACIONES**

# Aproximación desde la H<sup>a</sup> clínica

## Personal

- .Búsqueda de síntomas/signos guía
- .Datos sensibles vs específicos
- .Anamnesis
  - Momento de aparición
  - Alivio
  - Gravedad
- .Diagnósticos previos
- .Respuesta a tratamientos previos

## Familiar

- .Enfermedades familiares
- .Solicitar informes previos, búsqueda de datos objetivos (biopsias, radiología)
- .Búsqueda de mecanismos comunes (p.ej. Enfermedades autoinmunes)

# Síntomas-H<sup>a</sup> natural de la Enfermedad

## Síntomas comunes

- .Afectan al sexo menos habitual
- .Afectan a edades precoces
- .Progresión más virulenta
- .Son bilaterales
- .Familiares (base genética)
- .Temporalidad
  - Persistentes
  - Intermitentes
  - Progresión
- .Tiempo de evolución/latencia

## Síntomas Raros

- .Identificar problemas
- .Evitar sesgos
  - Cronicidad
  - Impacto psicológico
- .Traducción de problemas en síntomas objetivos
- .El paciente sabe lo que le ocurre
- .Saber escuchar
- .Saber interpretar

***“ LAS ENFERMEDADES COMUNES  
SUELEN AFECTAR A LOS ADULTOS; LAS  
ENFERMEDADES RARAS AFECTAN A  
MENUDO, A LOS NIÑOS”***

*“2 de cada 3 ER aparecen antes de los 2 años”*

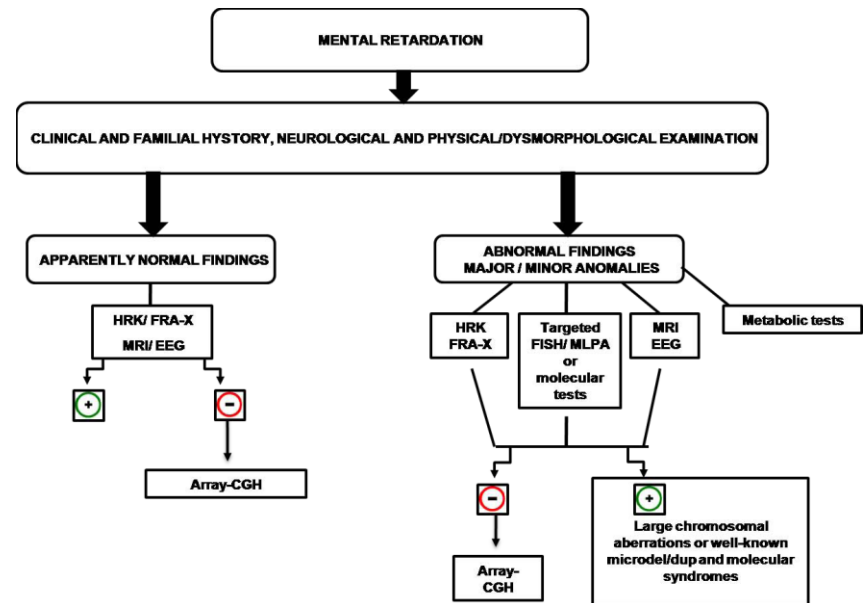


# Aproximación fisiopatológica

Es más probable un mecanismo común a varios problemas (una única enfermedad Rara) que varias enfermedades comunes sin conexión aparente

Secuencias

## Algoritmos clínicos



***LAS ENFERMEDADES RARAS OCURREN, A MENUDO, EN FORMA DE SINDROMES QUE DAÑAN VARIOS ÓRGANOS O SISTEMAS FISIOLÓGICOS. LAS ENFERMEDADES COMUNES NO SUELEN SER SINDRÓMICAS***

# Patogenia

Muchas Enfermedades Raras tienen base genética

Un simple *Pedigrí* puede ser la mejor aproximación a una enfermedad Rara.

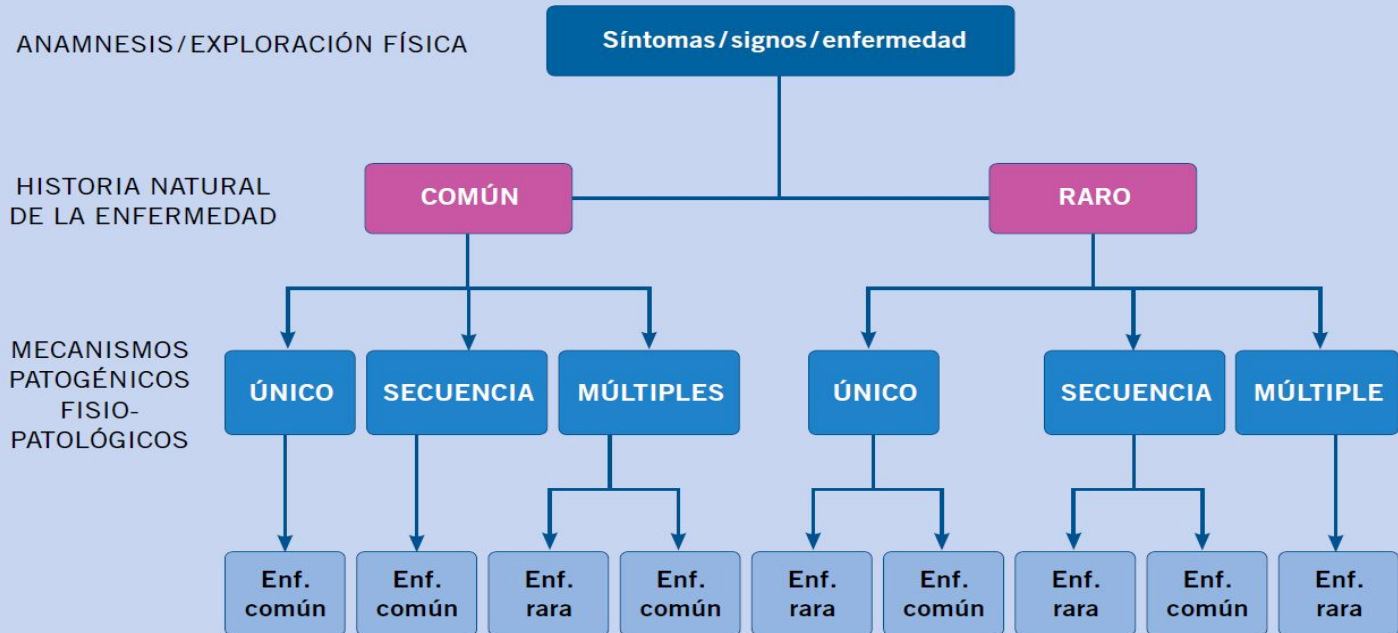
Manifestación en edades Pediátricas

**PATOGENIA SIMPLE frente a las enfermedades  
COMUNES**

# Claves para la aproximación diagnóstico-terapéutica

## Algoritmo. Secuencia para la sospecha diagnóstica de una Enfermedad Rara (ER) frente a una Enfermedad Común

Los síntomas/signos raros pueden ser manifestaciones de Enfermedades Comunes.  
Los síntomas comunes pueden corresponder a Enfermedades Raras.  
Es más probable un mecanismo común a varios problemas (única enfermedad Rara),  
que varias enfermedades comunes sin conexión aparente.



# Evolución- aproximación desde el seguimiento

## Personal

- .Respuesta inapropiada a tratamientos comunes
  - .Sensibilidad/Dosis
  - .Efectos secundarios
  - .Efectos paradójicos
- .Nuevos síntomas/nuevos diagnósticos permiten diagnóstico
- .Involución/regresión

## Familiar

- .Enfermedades familiares
- .Solicitar informes previos, búsqueda de datos objetivos (biopsias, radiología)
- .Búsqueda de mecanismos comunes (p.ej. Enfermedades autoinmunes)



# Enfermedades raras

[Home](#)[Buscador](#)[Recursos](#)[Coordinación especialista](#)[Registro](#)[Investigación](#)

**Home**

## **BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER)**

TODOS TENEMOS EN NUESTRO CUPO DE 10 A 15 PACIENTES  
CON ALGUNA ER.

EL PROTOCOLO NO TIENE QUE SER UNA TAREA ARDÚA NI  
QUE SOBRECARGUE LA ACTIVIDAD Y ES NUESTRA  
RESPONSABILIDAD CUMPLIR ESTE PROTOCOLO CON  
TODOS ELLOS PARA QUE SU ATENCION SEA LA CORRECTA

<http://dice-aper.semfyc.es/web/index.php>



MINISTERIO  
DE ECONOMÍA  
Y COMPETITIVIDAD



# Portal de registro de enfermedades raras

[Iniciar Sesión](#)

## ► Proyecto SEMFYC-IIER

[← Volver](#)

PROTOCOLO DE **DIAGNÓSTICO**, **INFORMACIÓN**, **COORDINACIÓN** Y **EPIDEMIOLOGÍA** DE **ATENCIÓN PRIMARIA**  
PARA PERSONAS CON **ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER)**

Colaboran –

- Grupo de Trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras (SEMFYC)
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (ISCIII)
- Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER-IMSERSO)
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

### ■ Consultar Lista de enfermedades raras

Enfermedad

#### ■ Índice de Enfermedades

[0-9](#) [A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [Ñ](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#)

[Buscar](#)

[Limpiar](#)

# ICTUS isquémico (¿ER?)

- .Mujer de 28 años de edad con ictus isquémico
- .Antecedentes: 3 abortos 2º trimestre, migrañas, ansiedad
- .Problema común (multifactorial) a una edad inapropiada = problema derivado de una causa identificable (¿tratable?)
- .Hipercoagulabilidad / shunt





# Homocistinuria



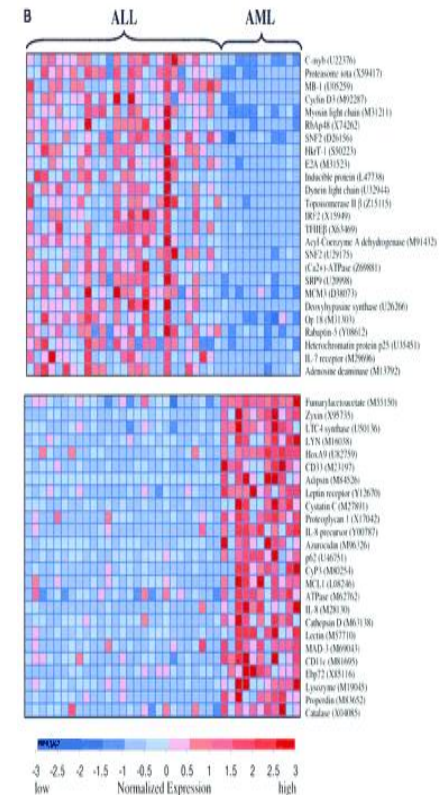
**Homocisteina > 280 mg/dL**

- .Enfermedad metabólica hereditaria A.R.
- .Tratable con dieta + betaína
- .Justifica abortos, fenotipo y comportamiento
- .Dx: bioquímico y genético
- .Hermana misma enfermedad (2 abortos previos)

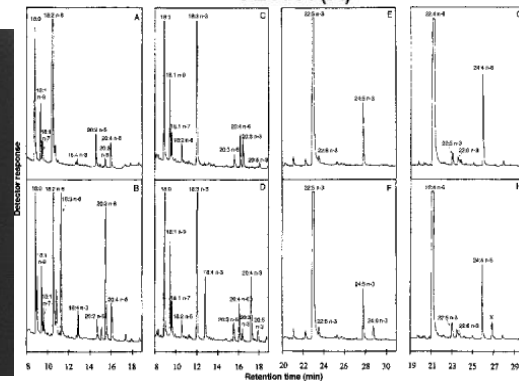
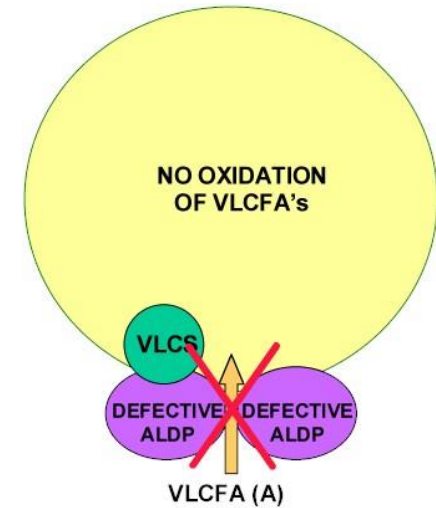
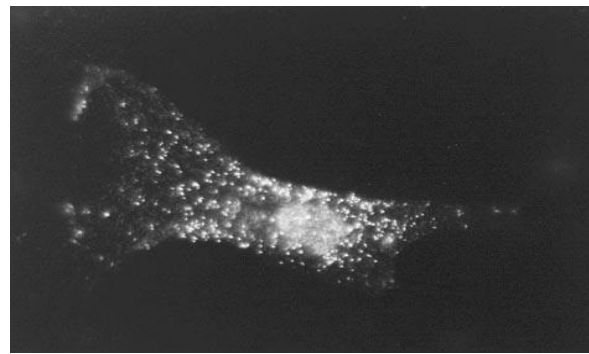
# Diabetes

- .MULTIFACTORIAL: Diabetes tipo I en niños-jóvenes
- .MULTIFACTORIAL (familiar): Diabetes tipo II en adultos obesos
- .RARA (genética/autoinmune): Diabetes tipo I en > 30 años = LADA
- .RARA (genética) : Diabetes tipo II en < 20 años = MODY

# FRONTERA ENTRE LA INVESTIGACIÓN Y LA ASISTENCIA EN LAS ENFERMEDADES RARAS



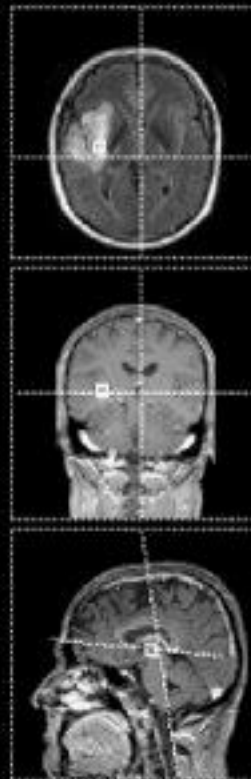
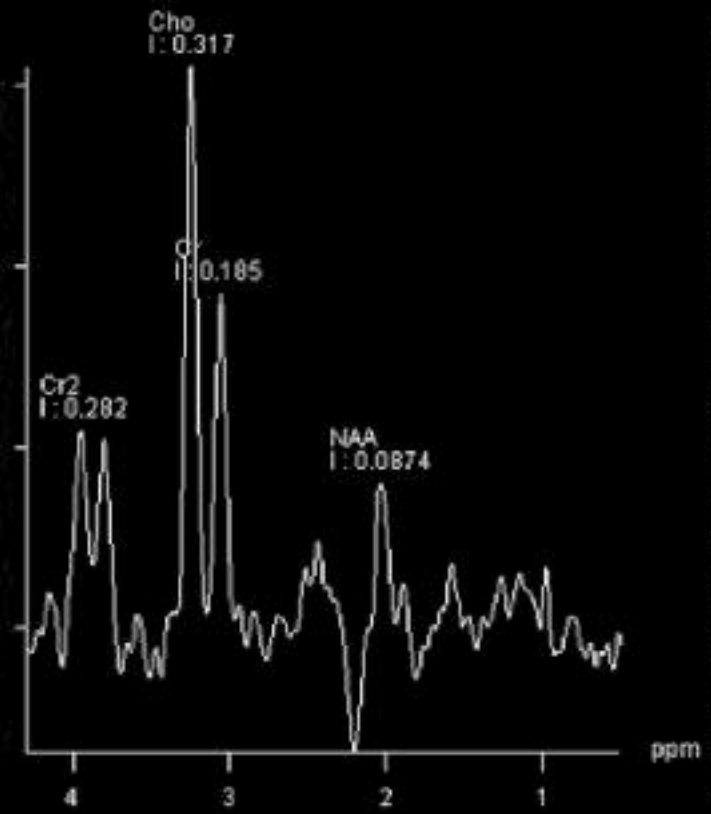
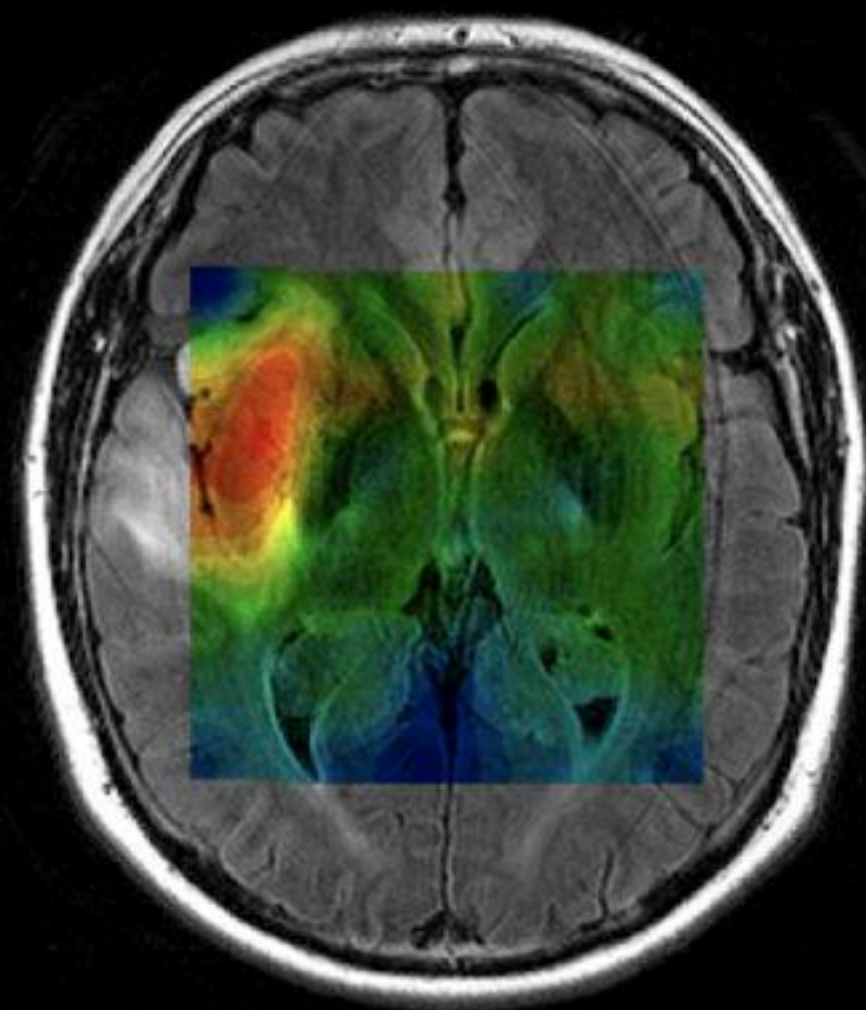
# Enf. Peroxisomales Metabolismo de a.grasos



# Actividad médica = Investigación

- Problemas clínicos complejos sin solución evidente búsqueda de soluciones
- Método científico
  - Preguntas simples ante problemas complejos*
- Herramientas adecuadas
  - ◆ Métodos - modelos
  - ◆ Tecnología
  - ◆ Población a estudio
- Multidisciplinaridad

I: Integral



# Modelo de estudio de enfermedades genéticas

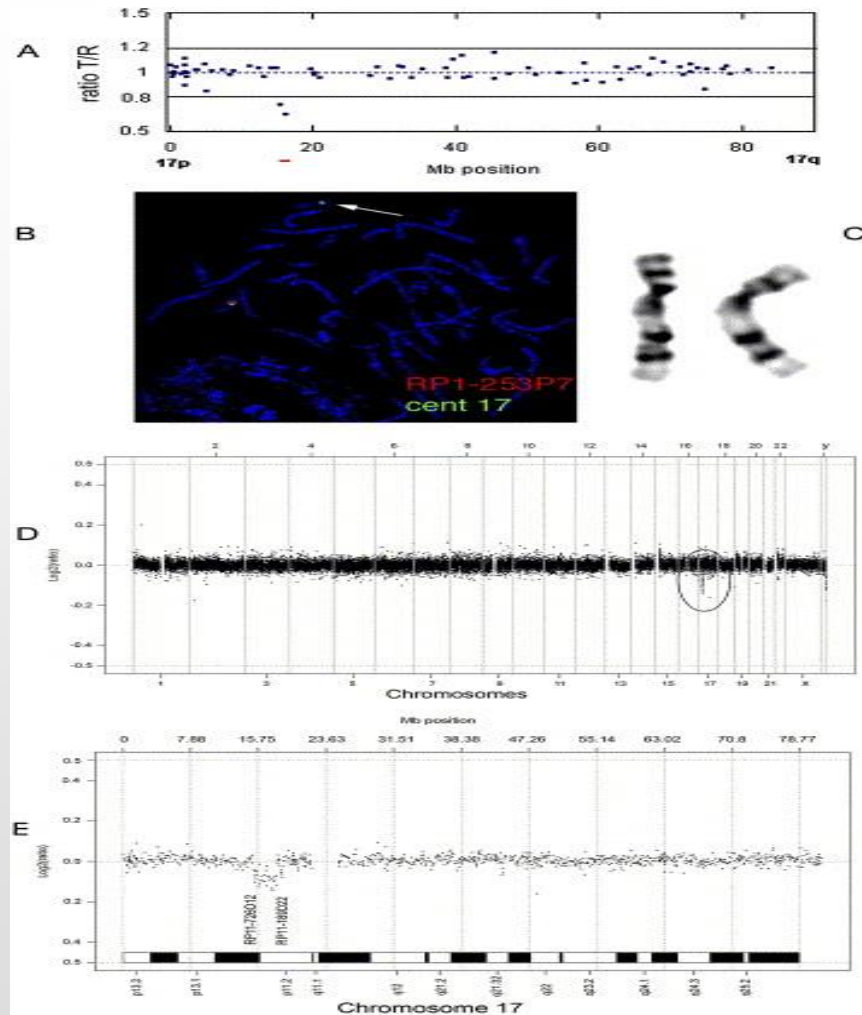
## *Cuestiones habituales*



- Está indicado realizar un determinado estudio?
  - Momento de indicar el estudio?
  - Qué tipo de estudio está indicado?
  - Qué muestra biológica debe analizarse?
  - Cómo obtener y manejar la muestra?
- 
- Qué información proporciona el estudio?
  - Confirma o descarta el diagnóstico?
  - Es útil para evaluar el tratamiento?
  - Cómo informo?
  - Repercusiones familiares/reproductivas?

# Nueva genética

## Materialización del gen



*n* muestras de sangre (1 mL)

Fenol-cloroformo/Etanol

Extracción de ADN genómico

PCR

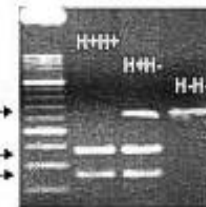
1,300 pb

*Hind*III  
Digestión

1300 pb

700

600



Electroforesis

Gel de agarosa 2%

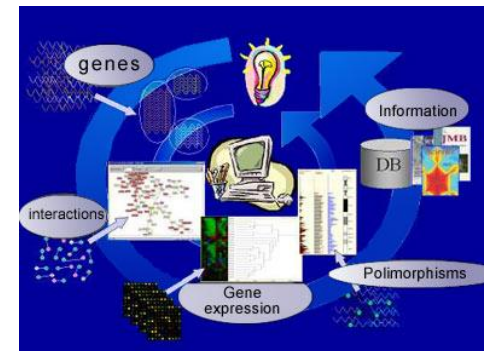
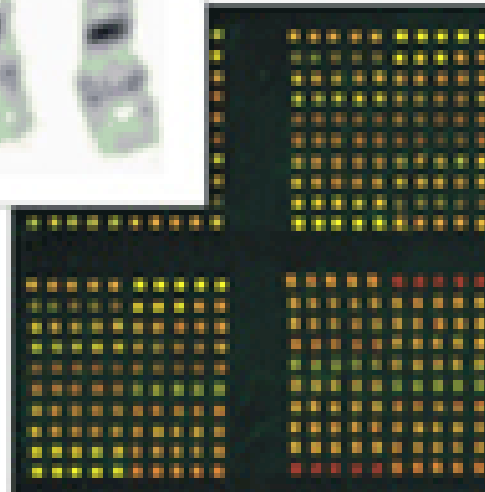
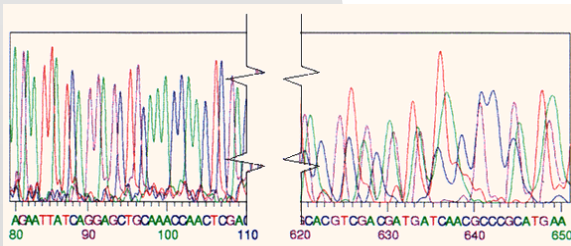
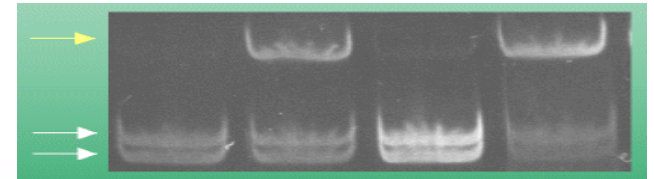
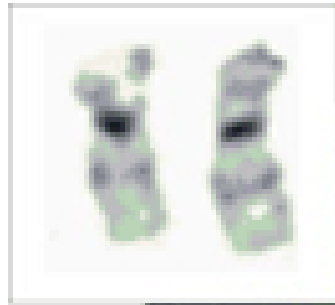
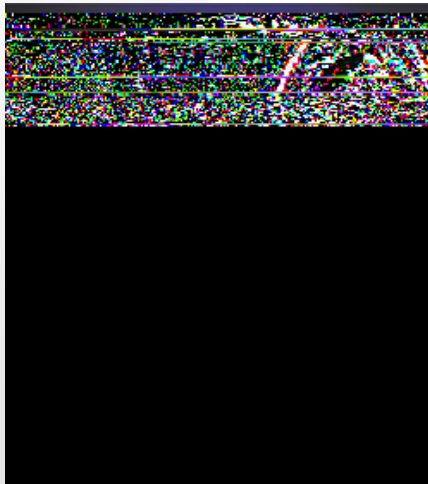
U. V.

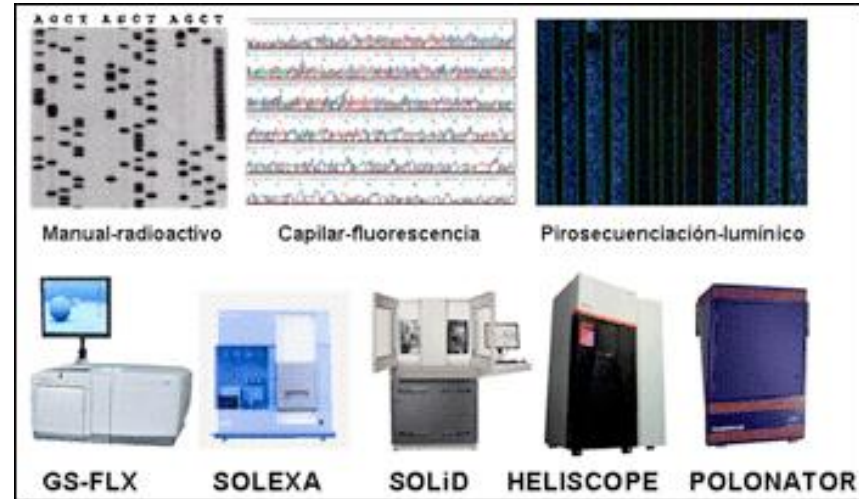
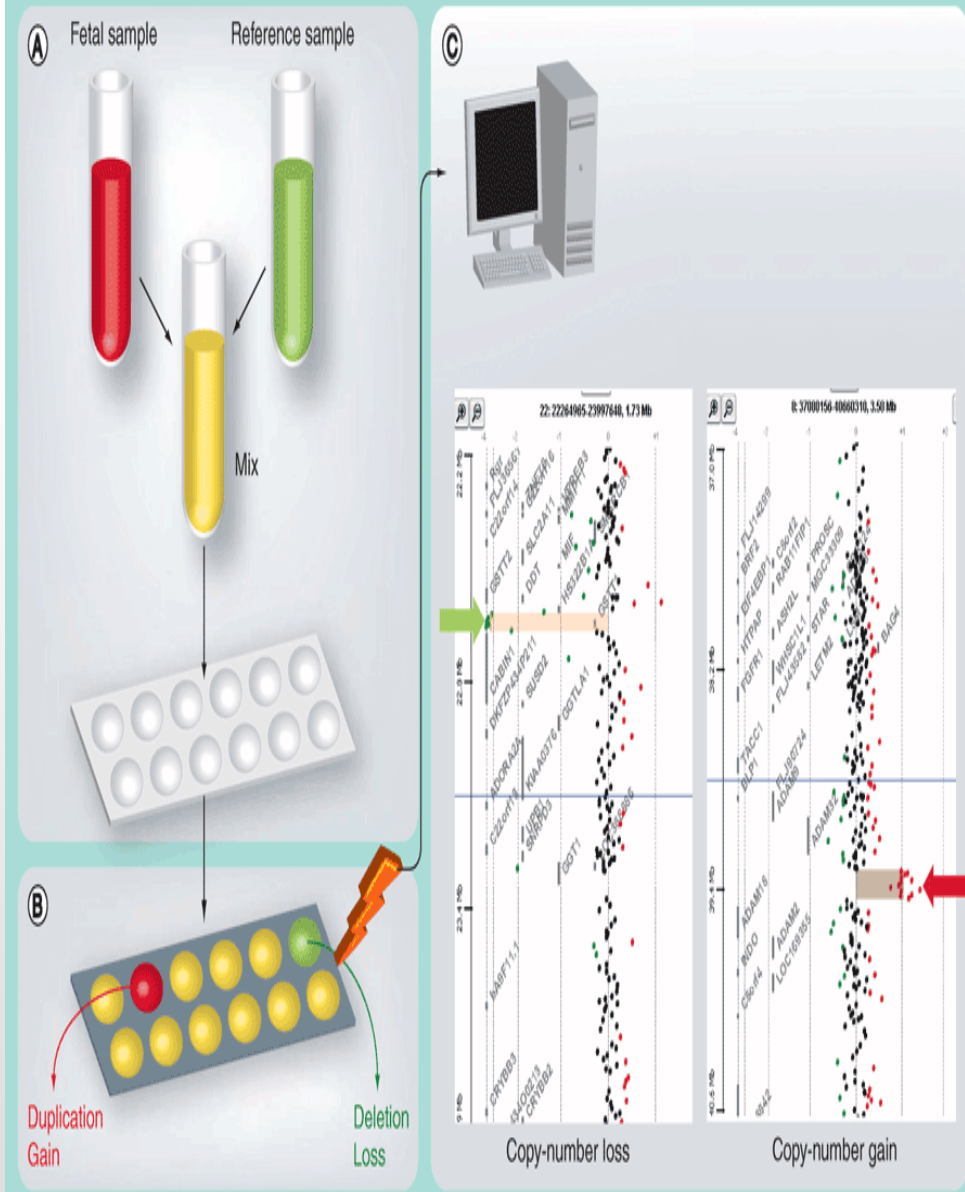


# Diagnóstico molecular

No estandarización de pruebas

Estrategia diagnóstica = Investigación básica





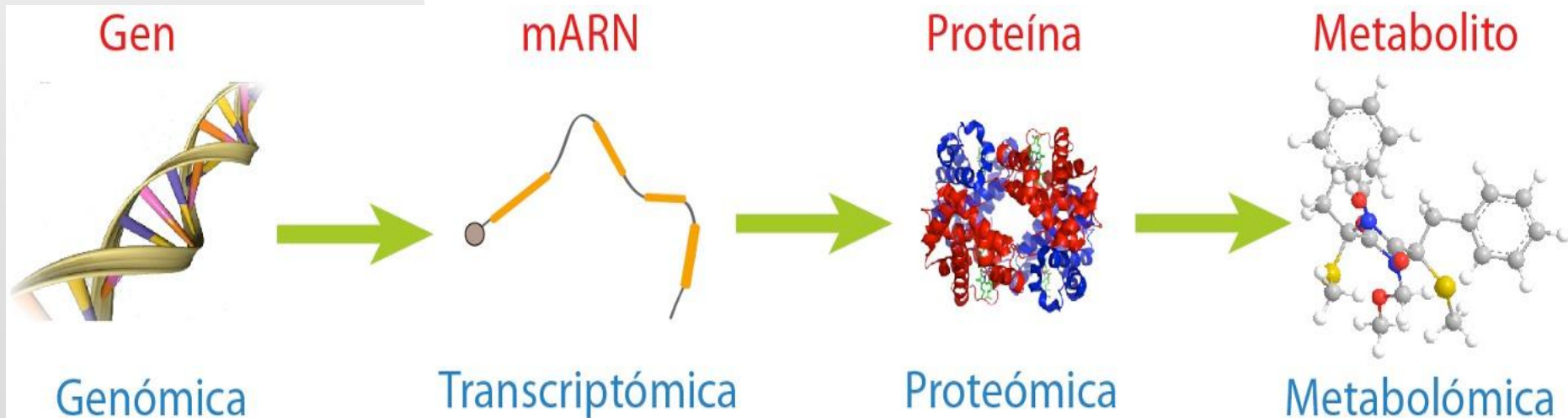
# Metabolo...¿qué?

## Metabolómica

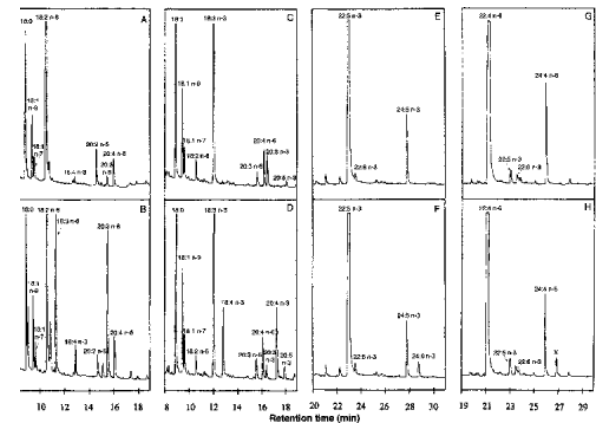
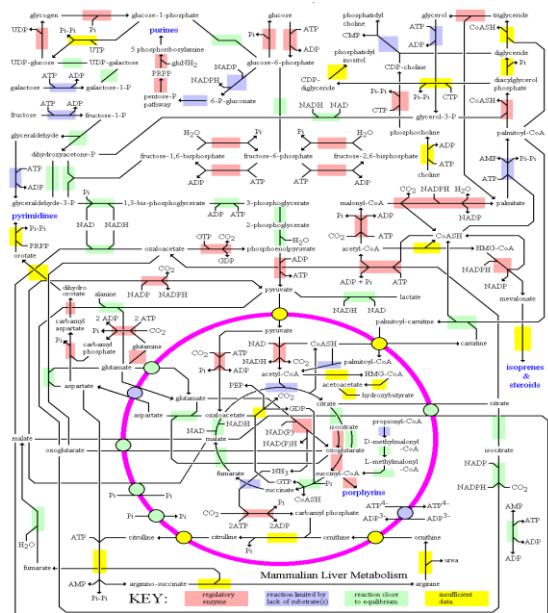
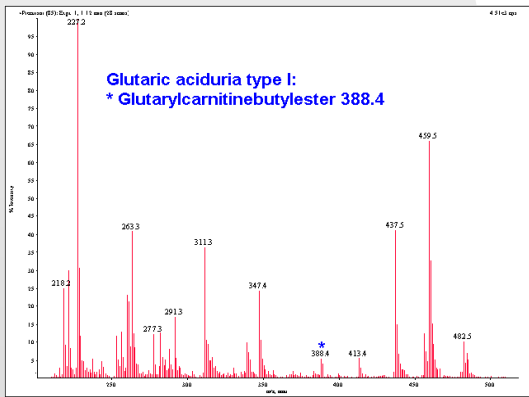
Disciplina que estudian cada uno de los componentes (metabolitos) se producto de las reacciones enzimáticas.

## Metabolitos

Moléculas que participan en las rutas metabólicas de los sistemas biológicos, bien como punto de partida o llegada, o bien como productos intermedios.



# Diagnóstico definitivo COMPLEJO basado en pruebas de bioquímica clínica



# Enfermedades Raras

## *Modelo de trabajo en Red (Asistencia ↔ Investigación)*

- ◆ Desarrollo del conocimiento paralelo al desarrollo tecnológico
  - ★ Dificultad de acceso a la información  
*Complejidad*
  - ★ Dificultad en la identificación de los casos  
*Número escaso*
  - ★ Dificultad de acceso a los recursos  
*Centros de referencia*
- ◆ Falta de conocimiento
  - ★ Nivel primario
  - ★ Nivel especializado
  - ★ Comunidad científica
- ◆ Falta de recursos
  - ★ Humanos
  - ★ Materiales



# Investigación y enfermedades Raras

- Demanda de pacientes/asociaciones
- Financiación
  - ◆ Tratamientos huérfanos
  - ◆ Líneas prioritarias
- Modelo de investigación biomédico *Modelo de excelencia asistencial*
- Programa prioritario de Acción Comunitaria en Salud Pública (2014-2020).



# Atención integral



- Aspectos orgánicos
- Aspectos psicológicos
- Entorno socio-familiar
  - Enfermedad discapacitante - Cuidadores familiares
  - Actuación ante emergencias - familias
  - Intervención familiar específica

# Asistencia centrada en la familia

- Conseguir la aceptación del niño
- Comprensión de los problemas de éste
- Suministrar apoyo emocional a la familia
- Establecer un marco adecuado para la toma de decisiones
- Ayudar en el proceso de readaptación familiar
- Planificación del futuro



# Prevención

Riesgo para otras patologías que deberían ser prevenidas, diagnosticadas o tratadas precozmente.

Medidas más eficaces = medidas educativas (familias y profesionales)

## PREVENCION

- Evitar comportamientos de riesgo
- Identificar síntomas
- Tratar problemas

# Prevención primaria



Necesidades básicas de salud: iguales o mayores que la población sana

Diseño de estrategias específicas

- enfermedades
- familias

CONSEJO GENETICO-REPRODUCTIVO

POBLACION PEDATRICA

- Alimentación
- Inmunizaciones
- Afecto
- Juego
- Aprendizaje (proyecto vital)
- Higiene

# Prevención 2ª



## Requerimientos de la enfermedad

- Tratamientos específicos
- Rehabilitación
- Tratamientos coadyuvantes
- Apoyo psicológico

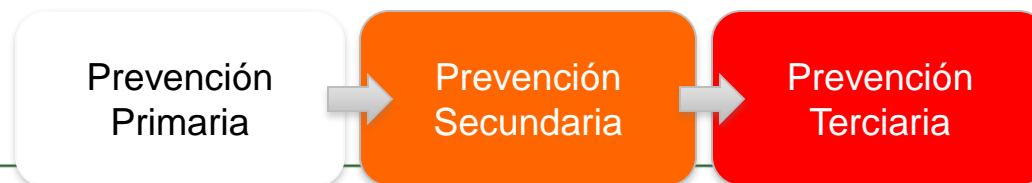
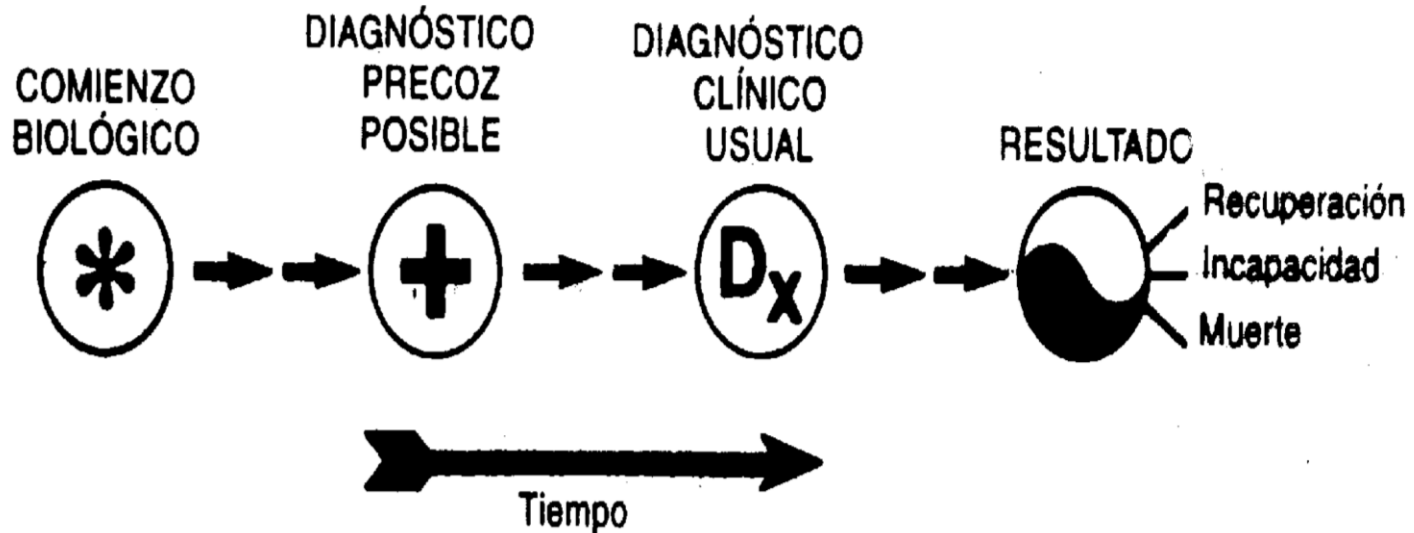


**VIII Congreso Internacional de  
Medicamentos Huérfanos  
y Enfermedades Raras**

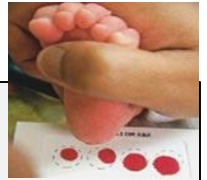
'Enfermedades Raras, un compromiso en Red'

# Hª natural de la enfermedad

**Para cada enfermedad existe un momento de su evolución en que las posibilidades terapéuticas no tienen un efecto clínicamente significativo sobre el pronóstico**



*Fuente: Sackett, Haynes, Guyatt, Tugwell. Epidemiología Clínica. 2ªEd.*



# CRIBADO POBLACIONAL

*“Detección presintomática de las enfermedades”*

Búsqueda en una población de individuos con alto riesgo de desarrollar o transmitir una enfermedad

- Universal
- Selectivo

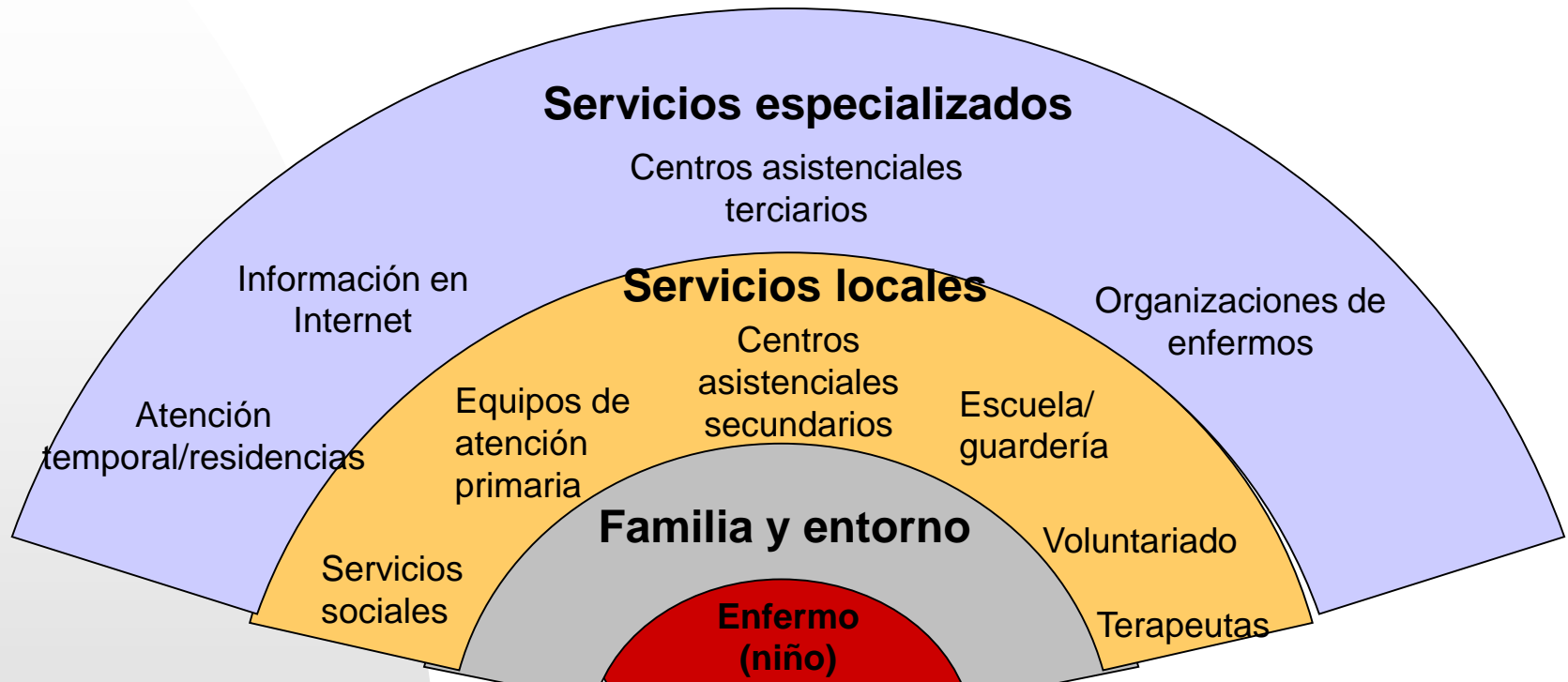
- Puntual
- Sistemático

- Prenatal
- Neonatal
- Otras edades

**Habitualmente NO** son procedimientos de diagnóstico.

Requieren procedimientos diagnósticos posteriores

# Modelo de atención sanitaria pediátrica



*Modelo de atención sanitaria basada en el niño y familia*

*Claves: Comunicación entre profesionales*

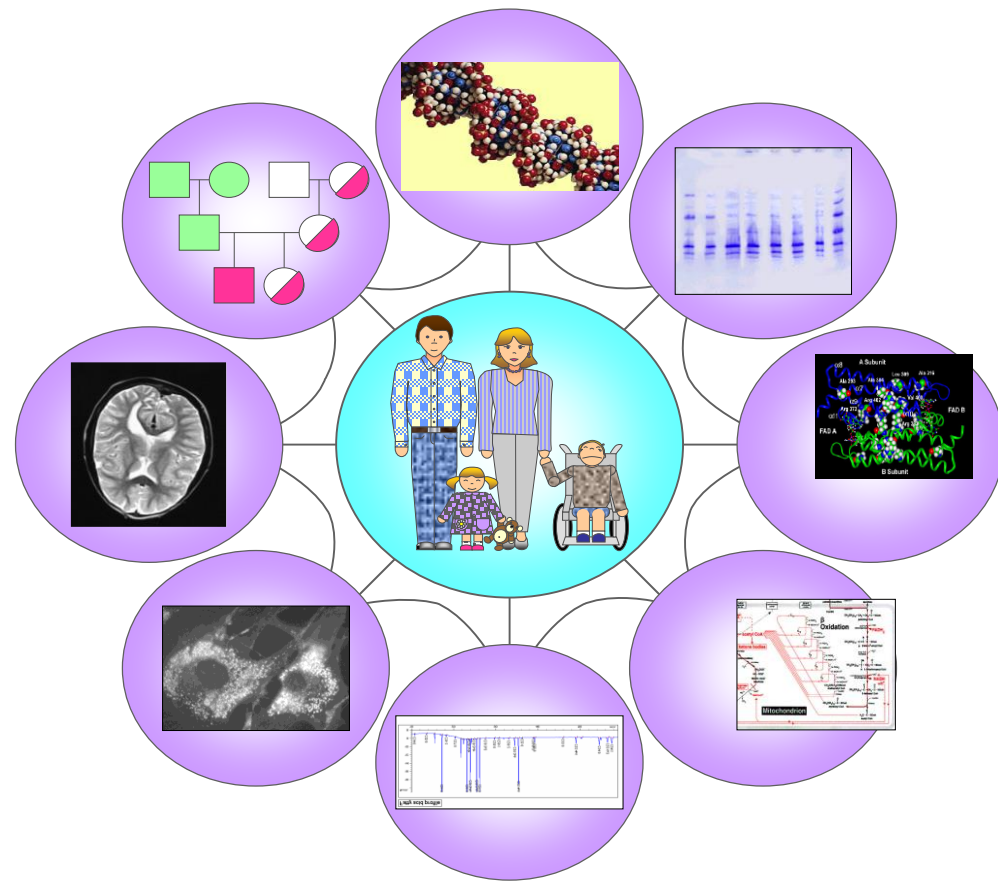
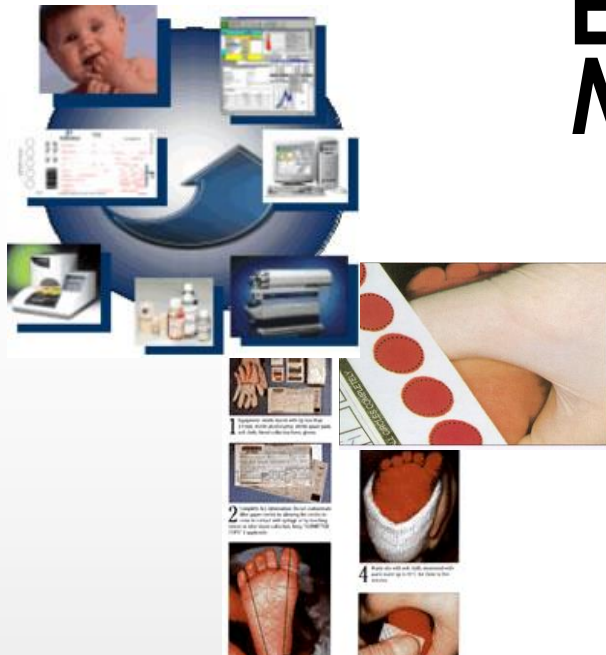
*Participación familias*

*Información*

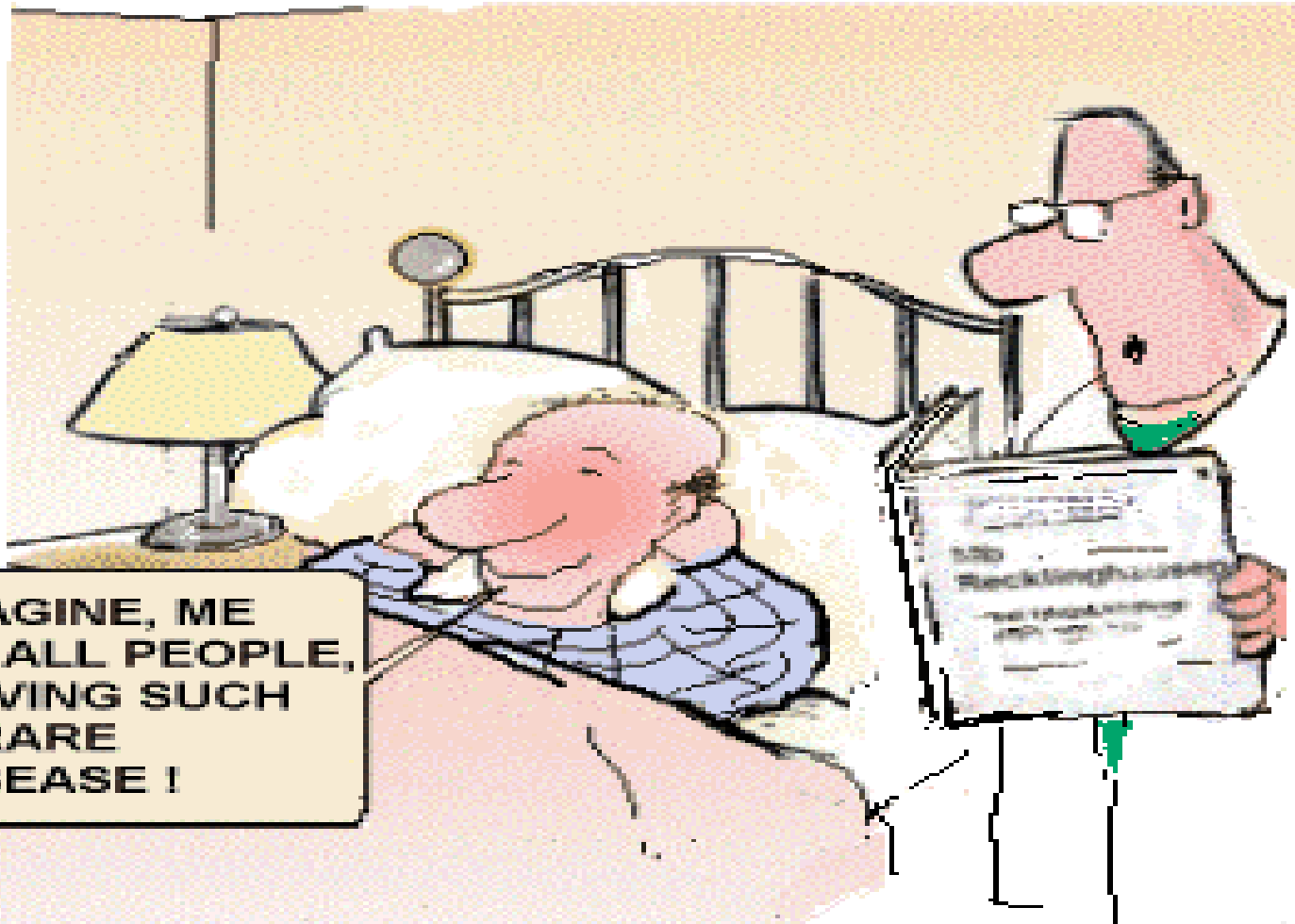
*“El objetivo asistencial orientado hacia las familias de un niño con una ER, es conseguir la aceptación del niño con su ER, la comprensión de los problemas de éste, establecer un marco adecuado para la toma de decisiones y ayudar a los padres en el proceso de readaptación familiar y en la planificación del futuro”*

# Modelo de atención de las Enfermedades Raras

## *Necesidades formativas*







IMAGINE, ME  
OF ALL PEOPLE,  
HAVING SUCH  
A RARE  
DISEASE !

*Quack*

# Recursos

- Portales oficiales de información sobre enfermedades raras
  - ◆ Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net))
  - ◆ Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Saludo Carlos III (<http://iier.isciii.es>)
- Otros: NORD Databases



## Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras

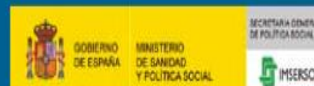


sio@enfermedades-raras.org  
918 221 725  
www.enfermedades-raras.org

Habla con nosotros  
**QUEREMOS AYUDARTE**

Burgos

CENTRO DE  
REFERENCIA  
ESTATAL DE  
ATENCIÓN A  
PERSONAS CON  
ENFERMEDADES  
RARAS Y SUS  
FAMILIAS




Más información:  
Teléfono: 947 253 950  
Páginas Web:  
www.lmserso.es  
www.creenfermedadesraras.es  
Dirección:

c/ Bernardino Obregón, nº 24, C.P. 09001. (Burgos)



Mapas mundiales de enfermedades crónicas, poco frecuentes y otros síndromes y condiciones

Buscar enfermedad o condición..

 Ver todos los mapas

Unirme

834

CONDICIONES

ENCUENTRA Y AYUDA A OTRAS PERSONAS CON TU MISMA  
CONDICIÓN

7

IDIOMAS

*No te rindas, a veces la última llave del llavero es la que abre la puerta*

Conectamos a personas que están pasando una etapa de su vida complicada con el objetivo de ayudarlas a encontrar un camino por el cual poder mejorar sus vidas

# El CREER organiza el Programa de Respiro Familiar 2017

+ A -

← Volver

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, organiza la edición del Programa Respiro Familiar 2017 en el que pueden participar personas afectadas por una Enfermedad Rara.

La solicitud de participación deberá hacerse cumplimentando el modelo oficial de solicitud de admisión disponible en la página web del Centro.

[http://www.creenfermedadesraras.es/interpresent5/groups/imserso/documents/binario/sol\\_creer\\_bu.pdf](http://www.creenfermedadesraras.es/interpresent5/groups/imserso/documents/binario/sol_creer_bu.pdf)

El plazo de presentación de solicitudes es del 15 de febrero al 15 de marzo de 2017.

Este año se han programado cinco turnos por edades: 1º turno: del 3 al 14 de julio, de 6 a 12 años; 2º turno: del 17 al 28 de julio, de 13 a 17 años; 3º turno: del 31 de julio al 11 de agosto, de 18 a 25 años; 4º turno: del 14 al 25 de agosto, de 26 a 39 años y 5º turno: del 28 de agosto al 8 de septiembre, a partir de 40 años.

El Programa de Respiro Familiar es un servicio de estancias temporales en régimen de atención residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una Enfermedad Rara con el objetivo de servir de soporte a las familias y/o cuidadores en las tareas de atención y cuidado fruto de la dedicación continuada, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria.

Este programa, junto con el resto de programas y servicios del Centro, contribuye a lograr los objetivos de ayudar a la integración, la autonomía, y mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Raras y sus familias.

Para más información:

<http://www.creenfermedadesraras.es/interpresent5/groups/imserso/documents/binario/respirofamiliar2017.pdf>



Me gusta 0

Compartir

Tweet

in Share

Pin it



<b>Enfermedades raras</b>	<b>Medicamentos huérfanos</b>	<b>Centros expertos</b>	<b>Tests diagnósticos</b>	<b>Proyectos y ensayos</b>	<b>Asociaciones de pacientes</b>	<b>Profesionales e instituciones</b>	<b>Otra información</b>
Búsqueda	Búsqueda por signo	Clasificaciones	Genes	Enciclopedia para pacientes	Enciclopedia para profesionales	Guías de actuación de emergencia	

[Página principal](#) » [Enfermedades raras](#) » [Búsqueda](#)

Seleccionar idioma

Imprimir

Con la tecnología de [Google Traductor](#)

**BÚSQUEDA SIMPLE**

\*

(\*) Campo obligatorio

Enfermedad  
 Gen / símbolo  
 OMIM  
 CIE-10  
 Número de Orphanet

→ OK

**OTRAS OPCIONES DE BÚSQUEDA**

> [Lista alfabética](#)

**:: Déficit de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa**

<b>ORPHA362</b>		<b>CIE-10:</b>	D55.0
<b>Sinónimos:</b>	-	<b>OMIM:</b>	<a href="#">134700</a> <a href="#">300908</a>
<b>Prevalencia:</b>	>1 / 1000	<b>UMLS:</b>	C0015702 C0237987 C2939465
<b>Herencia:</b>	Recesivo ligado al X	<b>MeSH:</b>	-
<b>Edad de inicio o aparición:</b>	Cualquier edad	<b>MedDRA:</b>	10018444

**RESUMEN**

El déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) es el déficit hereditario enzimático de eritrocitos más frecuente. Afecta al 0,5-26% de la población y se estima que el número de pacientes en todo el mundo es de 420 millones. Las regiones más afectadas son la mediterránea, la del África subsahariana, la americana (población africana e hispana) y la región del sudeste asiático. El G6PD se puede manifestar con una ictericia neonatal grave, que puede conllevar secuelas neurosensoriales graves. Casi todos los pacientes son asintomáticos. Sin embargo, puede ocurrir una anemia hemolítica aguda, en ocasiones grave, después de la ingestión de ciertos alimentos (como las habas), de tomar ciertos medicamentos (algunos medicamentos anti-malaria, sulfamidas, analgésicos), o durante el curso de una infección. Las formas más raras del déficit G6PD pueden conducir a una anemia hemolítica crónica, que puede ser extremadamente debilitante. La transmisión es recesiva ligada al cromosoma X. La enfermedad es el resultado de mutaciones en el gen *G6PD* (Xq28). Los hombres hemicigotos y las mujeres homocigotas expresan el déficit completamente, mientras que las mujeres heterocigotas, muestran una expresión variable, frecuentemente ausente o moderada. La gravedad de las manifestaciones está relacionada con la gravedad del déficit. Existen muchas variantes del déficit G6PD (alrededor de 150); las más frecuentes son las formas mediterránea y cantonesa (graves), y las formas africana y mahidol (más moderadas). El diagnóstico al nacer se basa en un resultado positivo del test colorimétrico en una gota de sangre y debe confirmarse por la evidencia del déficit de G6PD,

<b>Información adicional</b>
<b>Más información sobre esta enfermedad</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; <a href="#">Clasificaciones (0)</a></li> <li>&gt; <a href="#">Genes (1)</a></li> <li>&gt; <a href="#">Publicaciones en Pubmed</a> [↗]</li> <li>&gt; <a href="#">Páginas Web (7)</a></li> </ul>
<b>Recursos sanitarios para esta enfermedad</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; <a href="#">Centros expertos (0)</a></li> <li>&gt; <a href="#">Test diagnósticos (51)</a></li> <li>&gt; <a href="#">Asociaciones de pacientes (4)</a></li> <li>&gt; <a href="#">Medicamentos huérfanos (0)</a></li> </ul>
<b>Investigación sobre esta enfermedad</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; <a href="#">Proyectos de investigación (0)</a></li> <li>&gt; <a href="#">Ensayos clínicos (0)</a></li> </ul>