



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

Organizada por FUNDAS (Fundación Confluencia Patagónica para la Salud), Asociación Civil "Eluén Quiñe Cung" -Dame Una Mano- y Asociación Argentina de Neurofibromatosis, se realizará en el Colegio Médico de la ciudad de General Roca el día 4 de junio de este año, una charla sobre enfermedades raras en general y neurofibromatosis en especial, a cargo de la doctora Viviana Raquel Abudi, médica clínica y oftalmología y de las señoras Adriana Chiaranda y Mónica Bargas, integrantes de la Asociación Argentina de Neurofibromatosis.

Las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) o Enfermedades Raras (ER), incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de discapacidad, que tienen una prevalencia baja, de 1 cada 2000 habitantes en promedio.

El concepto de Enfermedades Poco Frecuentes o Enfermedades Raras, también conocidas como "enfermedades poco comunes" o "enfermedades minoritarias" son un conjunto de enfermedades que tienen ciertas características comunes:

- Aparecen con una baja frecuencia, que puede variar entre 4 a 7 casos por 10.000 habitantes.
- Presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento.
- Tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos.
- Conllevan múltiples problemas sociales.
- Existen pocos datos epidemiológicos.
- Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos.
- Carecen en su mayoría de tratamientos efectivos.

El tema objeto específico de la charla es la neurofibromatosis (NF), enfermedad caracterizada por ser un desorden genético manifestada a través del crecimiento de tumores (de origen benigno) a lo largo de varios tipos de nervios, y que además puede afectar el desarrollo de otros tejidos tales como huesos y piel.

Se han descripto dos tipos de NF genéticamente diferentes: la NF 1 y la NF 2. La NF 1 o enfermedad de Von Recklinghausen, se caracteriza por dos o más de los siguientes síntomas:



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

- Seis o más manchas color "café con leche"
- Neurofibromas
- Pecas en axilas e ingle
- Gloma óptico
- Nódulos de Lisch
- Displasia de los huesos largos
- Dificultades en el aprendizaje

La NF 1 es más frecuente, afecta 1 de cada 3000 nacidos, tiene una expresión muy variable. No se puede predecir la severidad con la que cursará la enfermedad, ni siquiera entre miembros de una misma familia.

La NF 2 o Neurofibromatosis bilateral acústica, se caracteriza por la presencia de tumores en el nervio auditivo y por otros tumores en el sistema nervioso central. Este tipo de NF es mucho más raro y afecta a 1 de cada 40.000 nacimientos.

La mitad de los casos de Neurofibromatosis son heredados de uno de los padres, afectado de NF. La otra mitad de los casos son nuevos y aparecen por una mutación espontánea.

Actualmente no hay ningún tratamiento curativo, sólo existen terapias que pueden mejorar alguno de los síntomas.

Este evento contará con la participación de la doctora Viviana Raquel Abudi (médica clínica y oftalmóloga con una extensa trayectoria con capacitación en posgrado, participación en numerosos cursos, diversos trabajos publicados, algunos de los cuales fueron premiados. También participaran Adriana Chiaranda y Mónica Bargas, integrantes de la Asociación Argentina de Neurofibromatosis.

La Asociación Argentina de Neurofibromatosis, con sede en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, tiene como misión mejorar la calidad de vida de los afectados de NF. Fundada en el año 1999 por iniciativa de la señora Gabriela Aiello como un grupo abierto y sin fines de lucro, fue declarada de interés su actividad por el Honorable Senado de la Nación por su importancia, trascendencia e impacto social que han demostrado hasta el presente.

Dada la importancia del tema es que se propone la presente declaración de interés.

Por ello:

Autor: Martha Ramidán.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

Acompañantes: Fabián Gatti, Beatriz Manso.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

**LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO
D E C L A R A**

Artículo 1°.- De interés sanitario, educativo, social y cultural la charla sobre enfermedades raras en general y neurofibromatis en especial, organizada por Fundación Confluencia Patagónica para la Salud (FUNDAS), Asociación Civil "Eluén Quiñe Cung" -Dame Una Mano- y Asociación Argentina de Neurofibromatosis, a realizarse en el Colegio Médico de la ciudad de General Roca el día 4 de junio de este año.

Artículo 2°.- De forma.