



Málaga 8M 2021

Una ciudad para todos

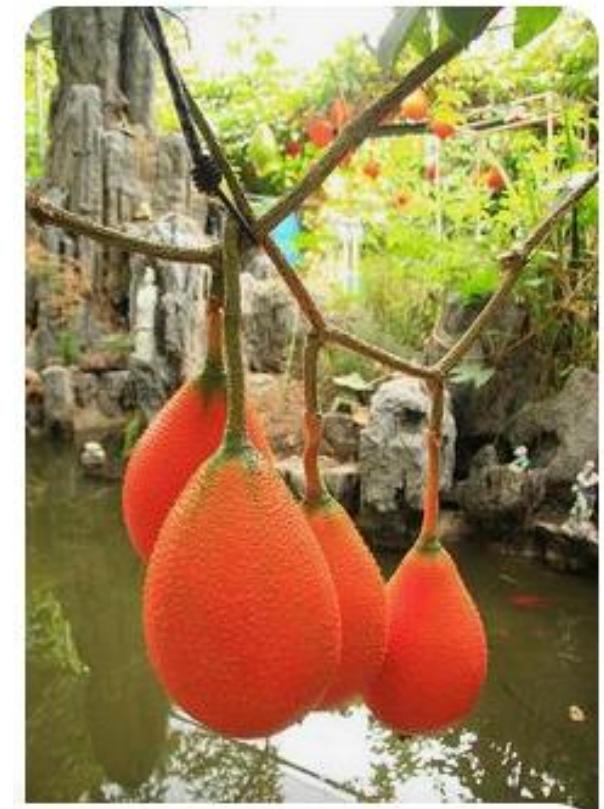
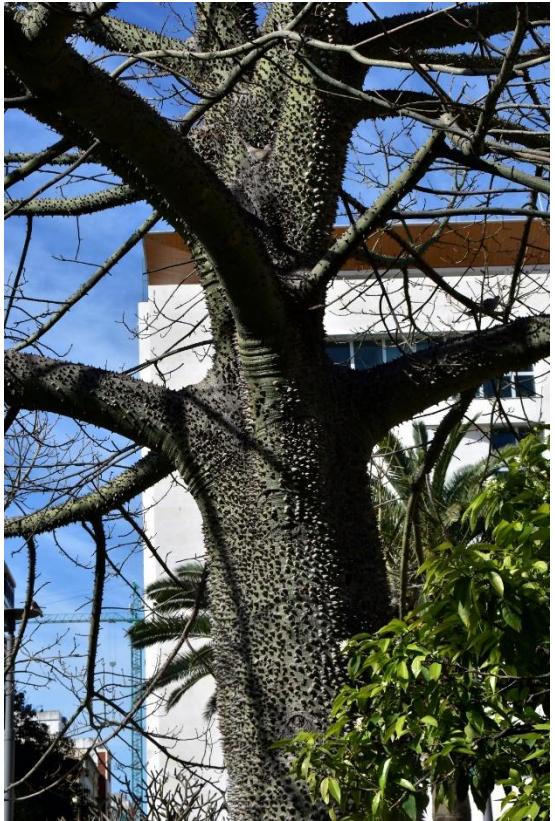
ENFERMEDADES
RARAS



PACIENTES
ÚNICOS



Las “rarezas” de la naturaleza pueden ser muy bellas



Son fuente de diversidad biológica y la biodiversidad es el motor de la evolución.
Sin ella no hubiéramos llegado a existir

La variabilidad genética es fundamental para la vida

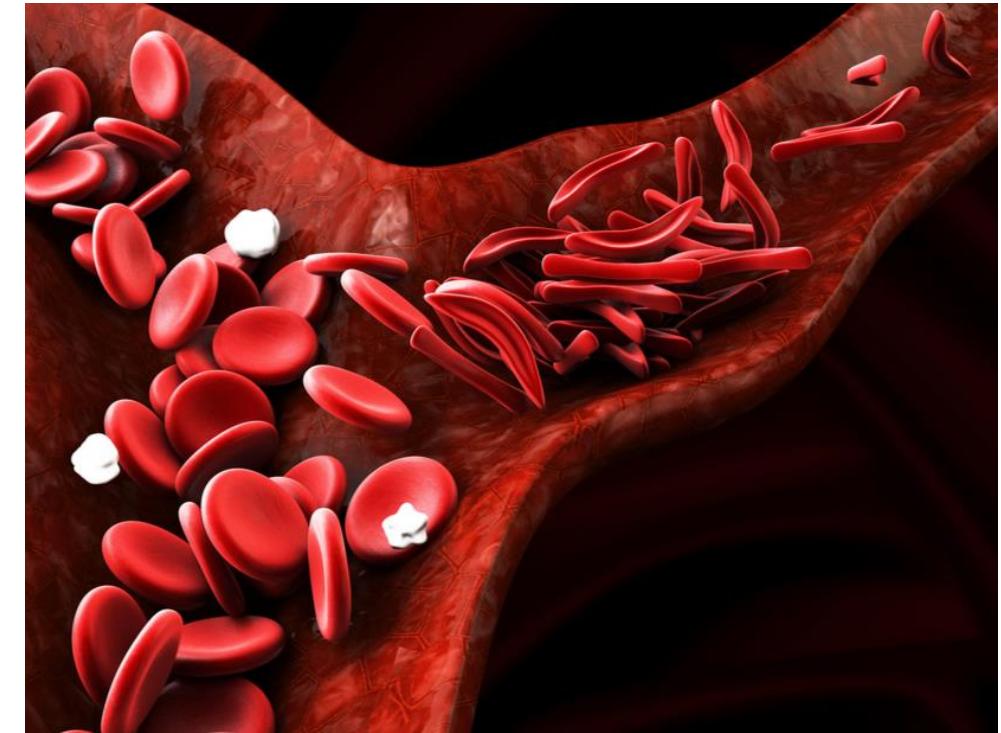
Ej.: Hay plantas muy bonitas seleccionadas por la presión tanto del exceso como del defecto de agua



Dentro de una misma especie, la variabilidad genética nos hace más adaptables a cambios en el medio de forma natural

También en humanos la variabilidad genética nos hace más resistentes como especie.

Ej 1.: El mosquito que transmite el parásito de la anemia falciforme está muy extendido en África. Esta anemia suele ser letal si las dos copias génicas de la cadena beta de la hemoglobina están mutadas (individuos homocigóticos). Sin embargo, los individuos que solo tienen una copia del gen mutado y otro no mutado (heterocigóticos) **no sufren la enfermedad y además resisten a la infección del parásito**. Por tanto, en África abundan los individuos heterocigóticos resistentes a la infección. Éste es un caso paradigmático de adaptación al medio, gracias a la variabilidad genética.



Ej. 2: Los individuos con genéticas similares que se cruzan entre sí tienen más posibilidades de acumular mutaciones en ambas copias de algún gen, por lo que con más frecuencia aparecen homocigóticos que sufren enfermedades hereditarias. Esto ocurre en poblaciones geográficamente aisladas (por ejemplo, en Islandia), o etnias que prohíben las parejas con humanos ajenos a su grupo.

LA SALUD es el resultado de la integración equilibrada entre la genética, el metabolismo y el medio.

LA ENFERMEDAD es el desequilibrio producido por factores hereditarios o medioambientales.

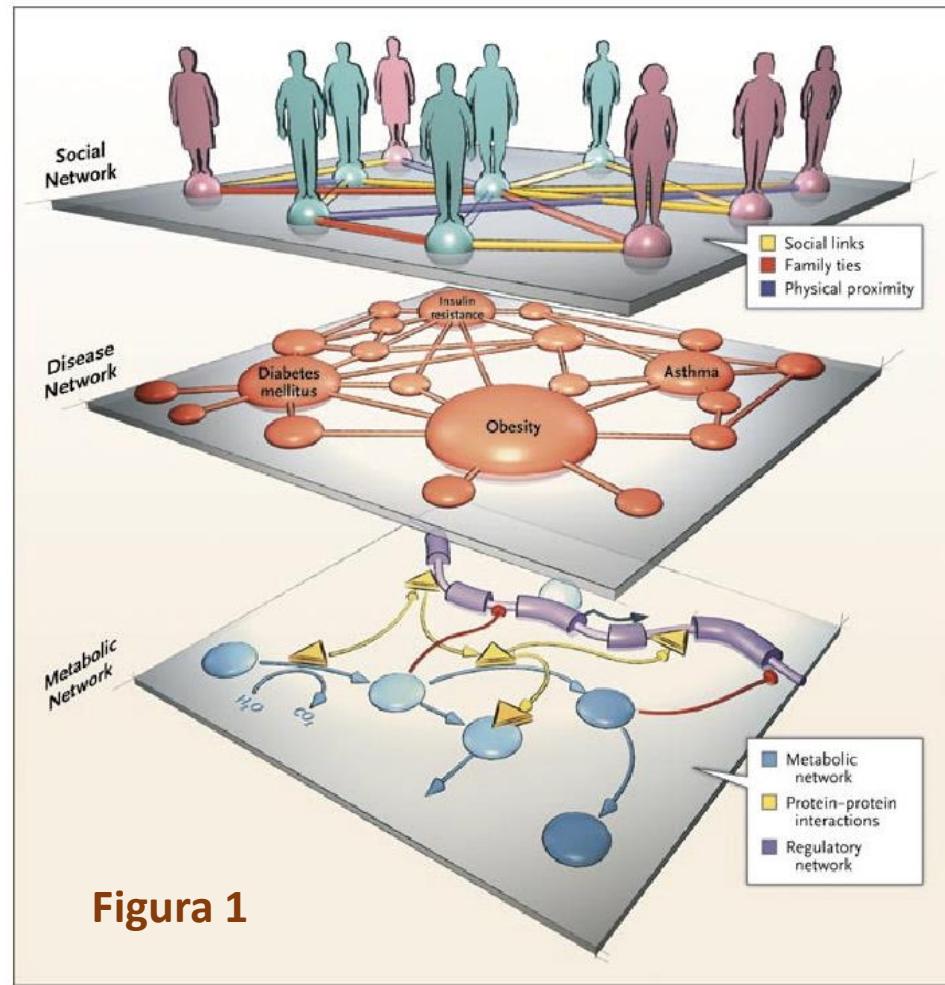


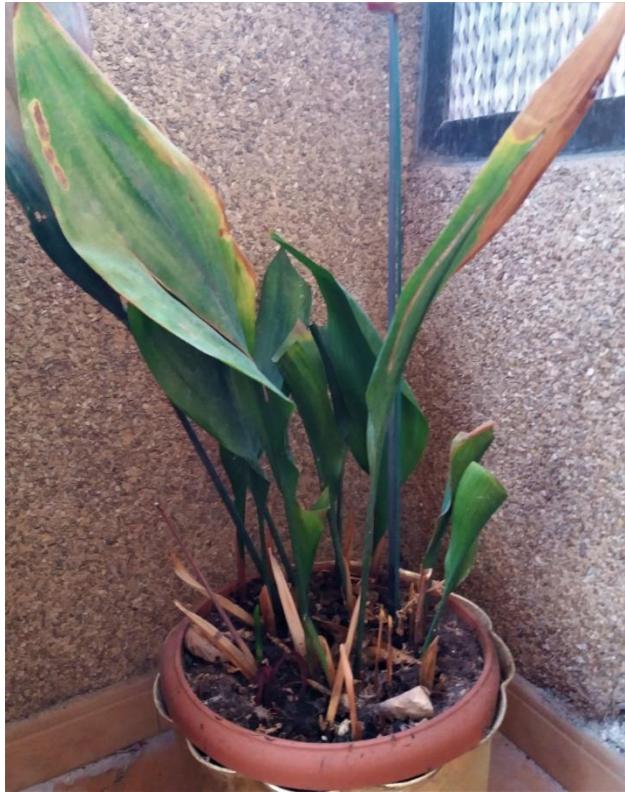
Figura 1



Figura 2

Lo ideal sería poder conocer en cada paciente, qué elementos biológicos están produciendo el desequilibrio (plano inferior Fig.1) y sus causas genéticas o ambientales (plano superior, Fig.1) así como las características similares detectadas en otros enfermos (plano medio, Fig. 1) y poder relacionar entre sí toda esa información (Fig. 2).

No todos los seres vivos necesitamos lo mismo para mantener nuestro equilibrio



Muere si le sobra luz

Cada ser vivo tiene un entorno óptimo



Muere si le falta luz

Igualmente, para los humanos, lo que para unos puede ser saludable, a otros puede perjudicarles

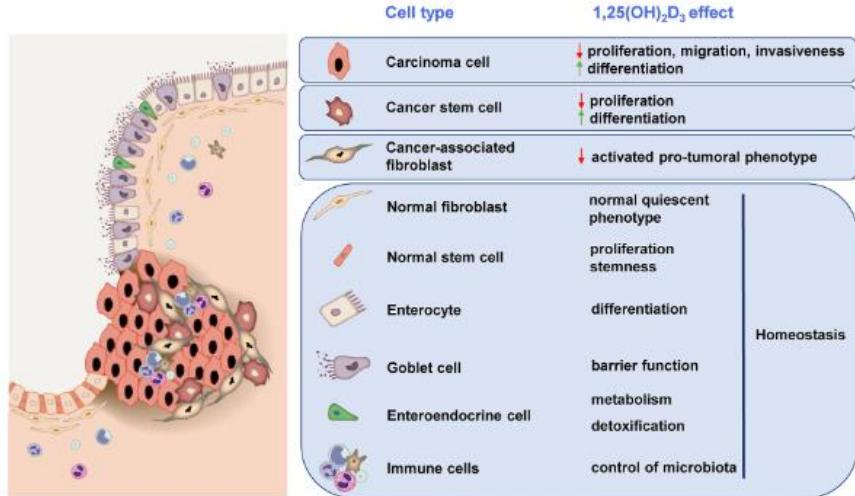


Fig. 3. Vitamin D effects in CRC. The scheme shows the topographic distribution of the cell types in the colon crypt. Effects of 1,25(OH)₂D₃ on the different cell types (tumor and stromal) in a colon neoplasia and in adjacent normal tissue. Homeostatic effects on normal cells and protective effects on tumor cells are indicated.

Tomar el sol ayuda a sintetizar vitamina D, lo que protege del cáncer de colon entre otros tumores y enfermedades.



Fotofobia

El futuro es la MEDICINA PERSONALIZADA O DE PRECISIÓN: saber que molécula(s) le “falta” o le “sobra” a cada enfermo para que pueda alcanzar el equilibrio.



¿Qué es una Enfermeda d Rara?



Pero no
invisible

ENFERMEDADES RARAS EN CIFRAS

infosalus.com

7.000

ENFERMEDADES RARAS EN EL MUNDO

AFFECTA A
DE CADA
10.000
HABITANTES

6-8% DE LA
POBLACIÓN

APROX. **30**



MILLONES DE PERSONAS EN LA UNIÓN EUROPEA

5 MILLONES
DE PERSONAS
EN ESPAÑA



EL **80%** DE ELLOS SON TRASTORNOS GENÉTICOS



50%
DE CASOS
TIENE LUGAR
EN LA **NIÑEZ**



30%
MUERE ANTES
DE CUMPLIR LOS
CINCO AÑOS

LOS AFECTADOS **TARDAN** DE MEDIA UNOS

5 AÑOS EN OBTENER
UN **DIAGNÓSTICO**

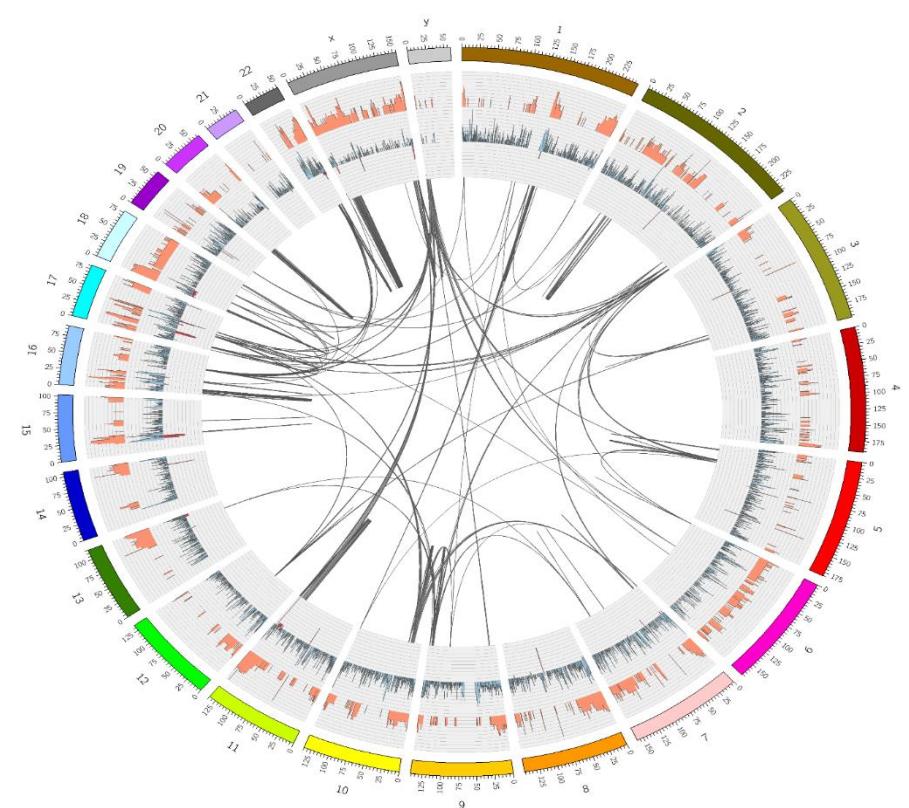
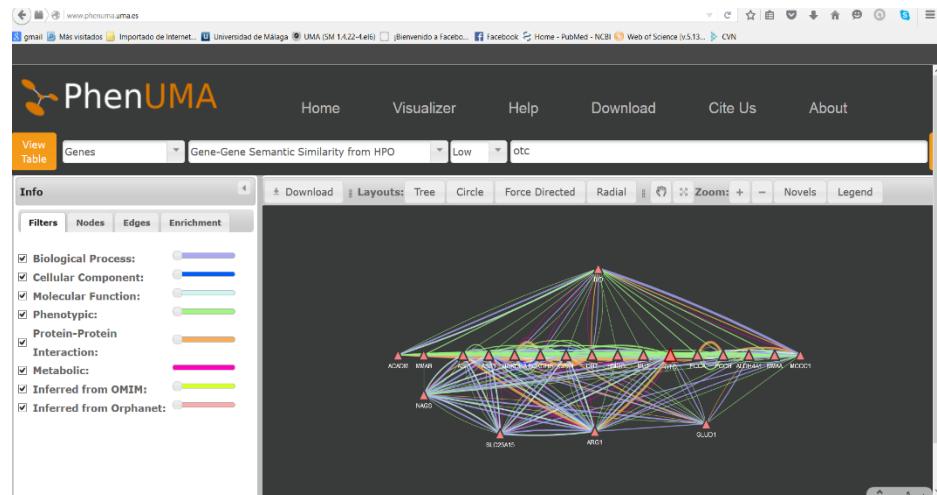
43% NO DISPONE DE
UN TRATAMIENTO
ADECUADO



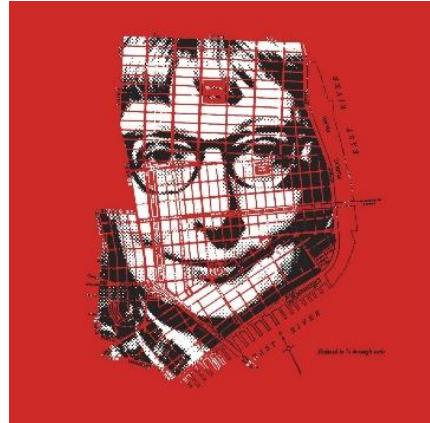
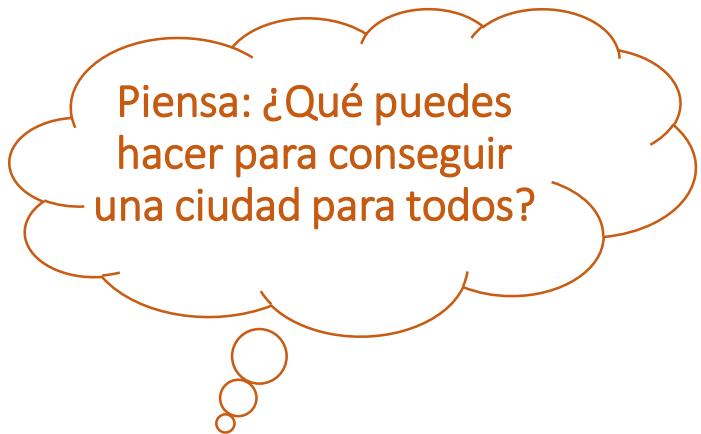
- ¡Casi 1 millón de niños mueren en la UE/año víctimas de alguna ER!
- Alta probabilidad de que en cada círculo familiar haya algún afectado

Los pacientes de EERR son los ángeles de la medicina personalizada

- El genoma humano posee 20.000 genes aproximadamente, y no todos ellos si mutan provocan una enfermedad.
- Se conocen unas 6.000 enfermedades raras (EERR) de origen genético, que implican uno o más genes, y que presentan una gran cantidad de síntomas diferentes, algunos de ellos comunes con enfermedades más frecuentes.
- Si relacionamos los datos genéticos con los síntomas de cada paciente, podremos obtener información muy importante para la medicina personalizada aplicable a toda la humanidad.



Localización de las mutaciones más frecuentes en los 22 cromosomas de un genoma humano haploide más el X e Y (barras exteriores coloreadas) y las similitudes entre los síntomas provocados por variables genéticas encontradas en miles de pacientes EERR (conexiones grises)

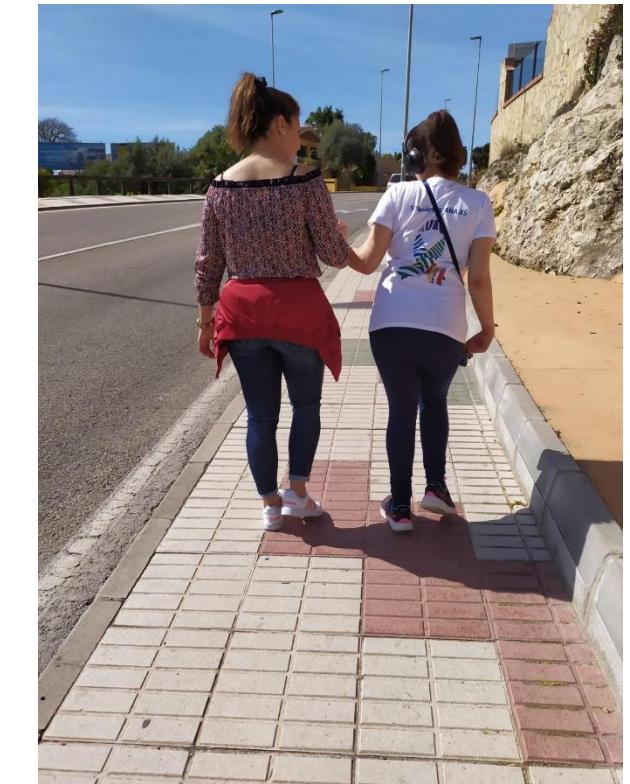


Todos somos mutantes en muchísimos genes con respecto a un genoma humano estándar.
TODOS SOMOS RAROS.

Tarde o temprano nuestros organismos se desequilibran y las condiciones de vida (entorno) influyen enormemente.

Debemos y queremos encontrar las mejores condiciones de vida (mejor entorno) para cualquier ser humano.

Pasear y comunicarse son dos actividades absolutamente esenciales para tener calidad de vida



Bienvenid@s al Jane's Walk Festival el 8 de Mayo, 2021

Un paseo virtual por el Parque de Málaga



Si quieras para caminar hacia una ciudad para todos, y echarnos una mano, por favor contesta al **cuestionario** que puedes encontrar a través del link :
<https://form.gle/r7FPLiLPdkY6RJRA9>





<http://janewalk.org/spain/malaga/>

janewalkmalaga@gmail.com

¡Muchas gracias por vuestra atención!

