



ACPEIM

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

ACTIVIDADES REALIZADAS AÑO 2021



 www.acpeim.com

 pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

 3223082547 - 3508094979



ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

ACPEIM

La Asociación Colombiana de Errores Innatos del Metabolismo representa en Colombia legítimamente dentro del Ministerio de Salud y Protección Social, los pacientes con Errores Innatos del Metabolismo, especialmente de molécula pequeña.



ASOCIACIONES DE PACIENTES

ASOCIACIÓN	SITIO WEB
Asociación Colombiana de Miastenia Gravis ASOCOLMG	http://asocolmiastenia.com/
Asociación Colombiana de Ataxia Hereditaria ACAT	http://www.fecoer.org/asociacion-colombiana-de-ataxia-hereditaria-acat/
Asociación Colombiana de Enfermedades de Depósito Lisosomal ACOPEL	http://acopel.org/web/
Asociación Colombiana de Esclerodermia ASCLER	http://www.ascler.org/
Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica ACELA	http://www.ancelaweb.org/
Asociación Colombiana de Pacientes con Acromegalia y Gigantismo ACPA	https://www.facebook.com/pages/ASO-ACPAG/244337969053892
Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo ACPEIM	https://www.facebook.com/asociacion.acpeim?fref=ts
Asociación Colombiana para la Distrofia Muscular ACDM	https://www.facebook.com/groups/70965421717/

OBJETO PRINCIPAL

Es “ayudar a todos los pacientes con las enfermedades definidas como Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y otras clasificaciones, en la búsqueda de soluciones para su tratamiento integral, brindando la asistencia requerida a estos; a sus familias; al grupo de profesionales que intervienen en el diagnóstico y tratamiento, a las instituciones de salud e interesados en el logro de este, el conocimiento y el tratamiento de estas patologías”.



ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

OBJETIVOS

- Ayudar a los padres de los pacientes a lograr diagnósticos oportunos de los EIM
- Acompañar al paciente en el proceso de solicitud formal de los tratamientos indicados por los médicos tratantes incluso de ser necesario mediante asesoramiento legal.
- Integrar a las familias de los pacientes con EIM

MISIÓN

- Apoyar a las familias desde la sospecha y el diagnóstico confirmatorio de un Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y su rehabilitación, que no tengan apoyo de otra asociación, en la búsqueda de tratamientos integrales adecuados, mejorando la calidad de sus vidas.

VALORES

- **Sensibilidad:** Es tener la capacidad de comprender las necesidades del paciente y su familia en su afán de tener la atención adecuada.
- **Honestidad:** Es actuar siempre con base en la verdad y la lealtad.
- **Respeto:** Es valorar y considerar a los pacientes, sus familias y su entorno.
- **Responsabilidad:** Es asumir las consecuencias de todos nuestros actos.
- **Trabajo de Equipo:** Es apoyar e integrar las familias de los pacientes con EIM.



ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

LOS DERECHOS DE LOS PACIENTES.

- Una atención segura, oportuna y de calidad
- Recibir información clara y oportuna sobre el proceso que adelante en su tratamiento y su enfermedad.
- A elegir libremente la decisión de aceptar o rechazar el apoyo de la asociación recibir asesoría; en caso de no poder tomar la decisión, la familia o su representante podrán hacerlo.
- A mantener la confidencialidad sobre su enfermedad y el contenido de la historia clínica que él nos ha aportado, la cual sólo podrá ser revelada en caso que el paciente lo solicite, o en los casos que establezca la ley.
- Expresar sus sentimientos y recibir apoyo emocional si lo necesita
- A que se le respete su opinión

DEBERES DE LOS PACIENTES.

- Suministrar información veraz, clara y completa acerca de su estado de salud cuando sea solicitado.
- Tratar con respeto a la persona que lo atiende

¿QUÉ SON LOS EIM?

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son desórdenes bioquímicos causados por el defecto de una proteína involucrada en alguna vía metabólica y cuya falla ocasionará problemas a nivel sistémico en el paciente.

En general, los EIM presentan un amplio espectro de síntomas que pueden ir desde vómitos y calambres, hasta severas crisis convulsivas y retardo mental. El cuadro clínico y la severidad de los síntomas están de acuerdo al grado de alteración y a la importancia de la proteína involucrada en el metabolismo. ¿Cuándo se debe ordenar un estudio para errores innatos del metabolismo? El fenotipo clínico, la historia familiar y los exámenes paraclínicos deben proveer las primeras claves para el diagnóstico.



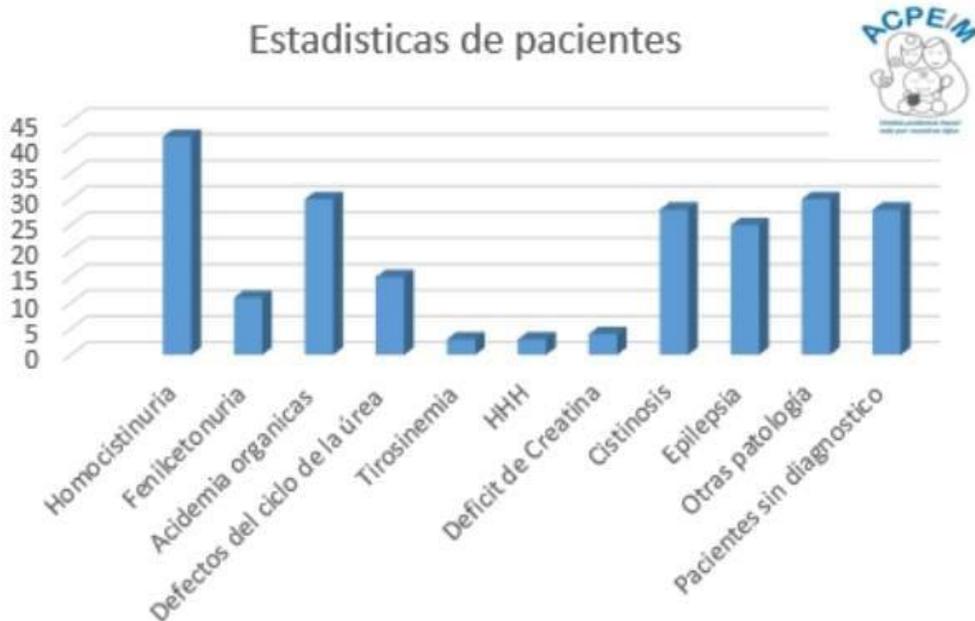
ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

ENFERMEDADES QUE MANEJAMOS

- Homocistinuria
- Cistinosis
- PKU
- Acidemia glutárica tipo1
- Acidemia Isovalérica
- Acidemia Propiónica
- Acidemia Metilmalónica
- Tirosinemia
- Orina con Olor a Jarabe de Arce
- Déficit de creatina cerebral
- Defecto del ciclo de la urea
- Hiperglicemia no cetósica
- Trans Beta Oxidación
- Porfiria
- Epilepsia
- Hiperamonemia
- HHH
- Anemia Falciforme
- Pacientes sin diagnosticar

Gráfica 1. Número de pacientes ACPEIM por enfermedad





ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

APOYO DE EXÁMENES Y CITAS

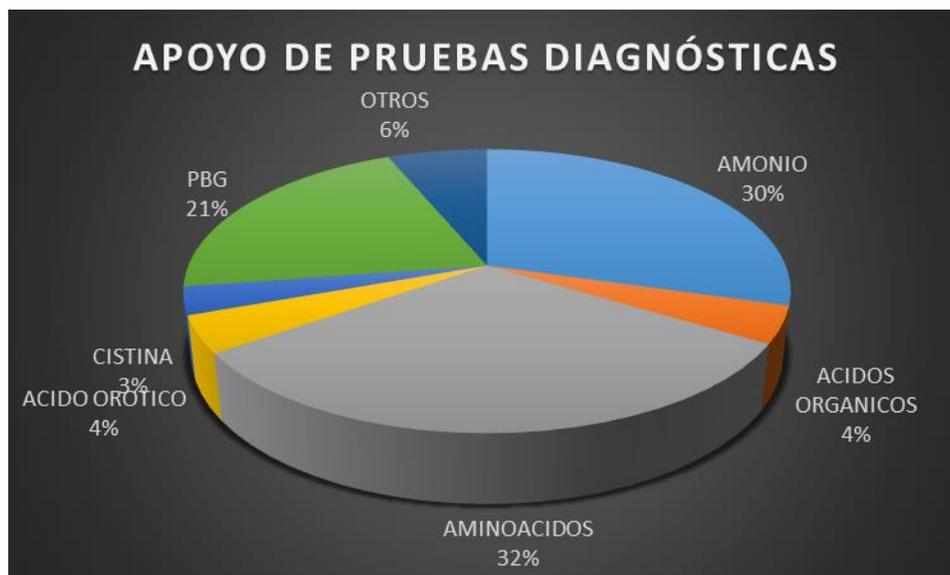
Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) se manifiestan en la edad pediátrica, desde las primeras horas de vida y hasta la adolescencia o edad adulta con síntomas y signos similares a otras patologías. No reconocerlos conduce a secuelas como desnutrición, convulsiones, retardo mental e incluso la muerte. La prevención de estas secuelas con un diagnóstico y tratamiento oportuno es el desafío al que se enfrenta el personal de salud.

La discapacidad intelectual producida por EIM altera el funcionamiento cognitivo y se asocia a menudo con problemas de adaptabilidad y comportamiento (autismo, hiperactividad, agresividad y conducta auto lesiva). El tratar el paciente de forma eficaz y oportuna mejora sustancialmente pronóstico

La relevancia de este grupo de condiciones en el contexto de las enfermedades raras, se ha marcado en el transcurso de las últimas décadas con el desarrollo de terapias específicas, con efectividad y seguridad probadas por estudios clínicos, que han posicionado a estas patologías como “enfermedades raras tratables”.

Gracias al apoyo de exámenes para diagnóstico se lograron diagnosticar 18 pacientes, de esta forma logramos evitar daños neurológicos.

Se apoyaron citas a los pacientes que más lo necesitaban como control para su enfermedad, hicimos seguimiento de Nutrición para los pacientes de Acidemias orgánicas y aminoacidopatias.





ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

MES	AMONIO	ACIDOS ORGANICOS	AMINOACIDOS	ACIDO OROTICO	CISTINA	PBG	OTROS	total por mes
ENERO	4	2	2	0	0	8	1	17
FEBRERO	3	0	4	0	1	10	2	20
MARZO	3	2	1	0	0	2	1	9
ABRIL	2	0	2	0	0	0	1	5
MAYO	3	0	2	0	0	0	0	5
JUNIO	4	0	3	2	1	0	0	10
JULIO	2	0	4	0	0	0	0	6
AGOSTO	0	0	2	0	0	0	0	2
SEPTIEMBRE	3	0	3	1	0	0	1	8
OCTUBRE	2	0	4	1	1	0	0	8
NOVIEMBRE	1	0	2	0	0	0	0	3
DICIEMBRE	1	0	1	0	0	0	0	2
Total 2021	28	4	30	4	3	20	6	95

Apoyo a pacientes

- Se ha enviado información a los cuidadores y padres sobre la enfermedad de sus pacientes
- Campañas, redes sociales, página web, folletos, charlas, reuniones de pacientes.
- Procedimientos para acceder al diagnóstico.
- Hemos manejado rutas de acceso a los servicios de salud.
- Si a mis derechos donde le hablamos a los pacientes, cuidadores y familiares a que tienen derecho para acceder a una salud integra.
- Como acceder a apoyo psicosocial y a financiación de servicios complementarios.
- Folletos para ayuda médica para pacientes y familia.
- Asesoría, acompañamiento y recursos que permitan acceso a los servicios de salud que requieran los pacientes.
- Prevención a los pacientes sobre su enfermedad
- Promover adherencia a tratamiento tanto farmacológico como nutricional.
- Seguimiento individual de pacientes, gestores de acompañamiento a nivel nacional.



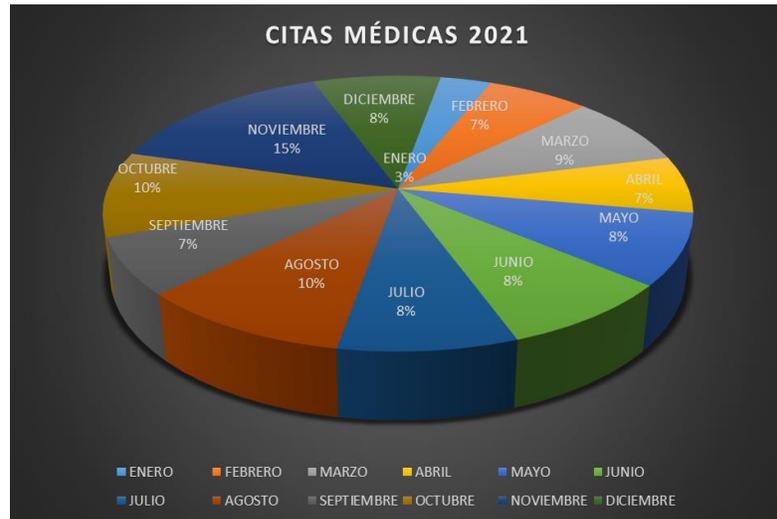
ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

APOYO DE CITAS

Los apoyos de citas que se realizaron fueron para las especialidades de nutrición, pediatría, oftalmología, neurología entre otras

MES	CITAS
ENERO	2
FEBRERO	4
MARZO	5
ABRIL	4
MAYO	5
JUNIO	5
JULIO	5
AGOSTO	6
SEPTIEMBRE	4
OCTUBRE	6
NOVIEMBRE	9
DICIEMBRE	5
Total 2022	60



APOYOS LEGALES

APOYOS LEGALES	
Tutelas	25
Desacatos	24
Derechos de Petición	15
Quejas entidades de Salud	29
TOTAL	93





ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

RESUMEN DE APOYOS

A las familias de los pacientes con E.I.M les brindamos un importante apoyo económico para el apoyo de citas, transporte, medicamentos, apoyo económico, charla para sensibilizar a profesionales de salud entre otros.





ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

EDUCACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) son trastornos genéticos caracterizados por disfunción de una proteína involucrada en el metabolismo celular, lo que provoca una alteración en el funcionamiento fisiológico de la célula. Dependiendo de la función de la proteína y de cuál sea la vía metabólica afectada, puede producirse una toxicidad por acumulo del sustrato no metabolizado, o por la aparición de sustancias producidas por el metabolismo de dicho sustrato a través de vías alternativas, o bien fenómenos derivados del déficit del producto final de la vía metabólica. Las EIM son un grupo de enfermedades genéticas muy numeroso y complejo, con un elevado grado de heterogeneidad genética y, en consecuencia, clínica y bioquímica.

Viendo la necesidad de los pacientes, nos unimos con la Universidad Javeriana y realizamos charlas educativas para el profesional de salud, pacientes y sus familias debido a la pandemia nos vimos en la necesidad de utilizar la plataforma Zoom y publicar en Facebook live beneficiando a muchos pacientes y profesionales de salud de Colombia y otros países. Apoyándonos de grandes profesionales nacionales e internacionales

Capacitaciones Profesionales de Salud

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO "E.I.M"

FECHA: 24 DE FEBRERO
HORA: 6:00 P.M.

INTRODUCCIÓN A LOS E.I.M
DR. DAVID SERRANO
Tutor académico de GENOSIG
Maestría en Genética Humana

ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS: CLAVES DIAGNÓSTICAS
Especialista en genética médica
pontificia universidad Javeriana

INVITA: GENOSIG ACPEIM CULPEN INTERNO

TRASMISIÓN: Facebook, YouTube, Zoom

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

TE ESPERAMOS A NUESTROS PROXIMOS WEBINARS

- "El diagnóstico detrás de los E.I.M"**
Dra. Olga Yaneth Echeverri
Doctorado de Ciencias Biológicas
Pontificia Universidad Javeriana
9 de Abril
- "Diagnóstico y Avances en los tratamientos de las acidemias orgánicas"**
Dr. Luis Alfredo Umaña
Pediatra y Genetista Clínico
Especialista en Errores Innatos del Metabolismo
16 de Abril
- "Diagnóstico y Avances en el tratamiento de desordenes del ciclo de la urea"**
Dra. Orietta Beltrán
Magister en Genética Humana
23 de Abril
- "Diagnóstico y Avances en el tratamiento de acidemia glutarica tipo I"**
Dr. Jorge Armando Rojas Martínez
Especialista en Genética Humana
30 de Abril

ACPEIM GENOSIG FECEOER



ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

Directrices Internacionales

ISCN 2020

Atlas Genetics - Cytogenetics - Oncology - Haematology

Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo

Simposio Virtual de Genética Clínica 24,25,26 de Agosto 2021

Efecto del trasplante en Enfermedad con orina con olor a jarabe de arce

Labo Uparita

Diagnóstico prenatal & Tamización neonatal

Key question: How can UCD patients be identified reliably and early?

Recommendation #7: As patients with UCDs may benefit from early diagnosis, reliable newborn screening is desirable. We recommend considering newborn screening for ASSD and ASLD. At present, there are insufficient data for a recommendation on newborn screening programs for NAGSD, CPS1D, OTCD, ARG1D and IH1H syndrome.

Quality of evidence: moderate (6/12 moderate, 4/12 low, 2/12 high)

NEUROIMÁGENES.

- RNM: Óperculos abiertos, Ventriculomegalia, alteración de señal en los ganglios basales
- Anormalidades de la sustancia blanca
- Hemorragia subdural
- Hipoplasia frontotemporal

Jorge Rojas

Laboratorio Especializado

Cromatografía líquida de alta resolución HPLC

Evaluar el sustrato acumulado



ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

Capacitaciones Pacientes

TALLER DE COCINA
Acidemias Orgánicas y Desórdenes del ciclo de la Urea
En vivo por **zoom**

SOPHIA PUERTA
Chef de cocina
Escuela de cocina MAUSI SEBESS
Buenos Aires - Argentina

8 MAYO
4:00 PM

HORNEANDO PARA PACIENTES CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS Y CICLOS DE LA UREA

N.D. Amanda Rocio Caro
Estudiante de maestría en Ciencias Biológicas con énfasis en errores innatos del metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana

25 JULIO
3:00 PM

MUFFIN DE MANZANA Y CANELA
CHEF SOPHIA PUERTA

PREPARACIÓN
Tiempo de preparación: 30 min

1. Batir la margarina a temperatura ambiente por 3 minutos con el azúcar, incorporar el puré de manzana, agregar la harina de arroz con el polvo de hornear, luego agregar la ralladura de limón, el agua, la esencia de vainilla y canela.
2. Mezclar un poco los ingredientes, ponga en moldes pequeños la preparación y lleve al horno a 180°C de 15 a 20 minutos.

INGREDIENTES
Para 6 porciones

- 50 g margarina
- 50 g puré de manzana
- 90 ml de agua
- 110 g Harina de arroz
- 100 g de azúcar 50 g de limón
- 1 cucharadita de esencia de vainilla
- 1 unidad de Limón
- Mucho cucharadita de canela



N.D. Amanda Rocio Caro
Entrenamiento en el manejo de errores innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile

Chef Sophia Puerta
Escuela de cocina MAUSI SEBESS Buenos Aires - Argentina

“Cocinando conscientemente para pacientes con Homocistinuria”

17 de Julio
3:00 p.m.



www.acpeim.com



pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com



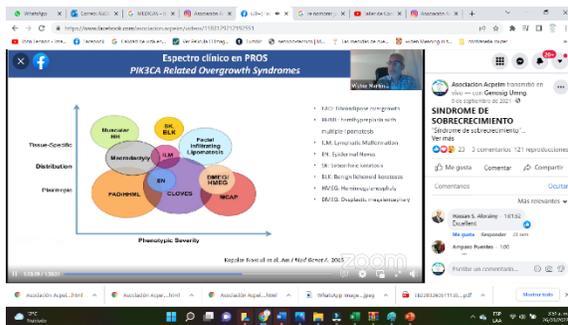
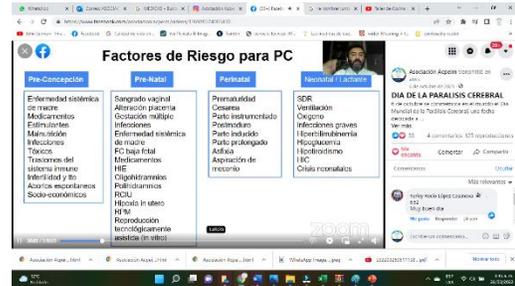
3223082547 - 3508094979



ACPEIM

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

Campañas de visibilización

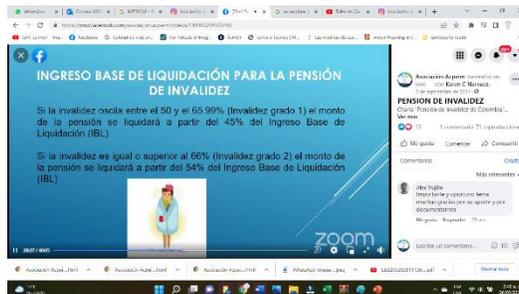
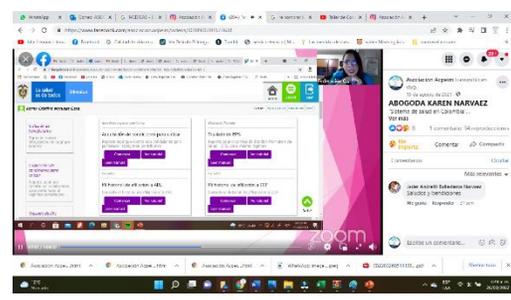
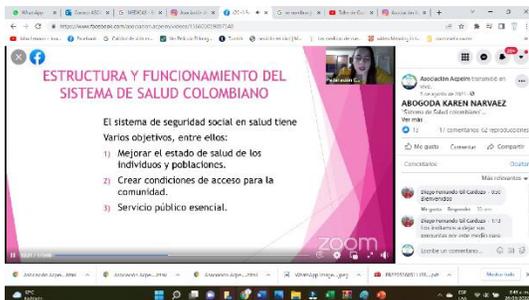




ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

Empoderamiento a pacientes





ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”



JUAN FRANCISCO LOPEZ CUBILLOS
Infectólogo pediátrico de la Fundación FECOER

HOY 17 DE AGOSTO 3 PM

WEBINAR
VACUNACION CONTRA SARS COV-2 EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ERROR INNATO DEL METABOLISMO

<https://www.acpeim.com/>

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO NEUROGENÉTICO Y CÁNCER

1. SIMPOSIO VIRTUAL DE GENÉTICA CLÍNICA

Por parte del grupo de interés de genética y genómica de la Universidad Militar Nueva Granada

Los días **24, 25, Y 26** De Agosto

INSCRÍBETE EN EL LINK DE LA PUBLICACIÓN

1. SIMPOSIO VIRTUAL DE GENÉTICA CLÍNICA

Martes **Agosto 24**

INICIO DEL SIMPOSIO PRESENTACIÓN DE GENOSIO
Zuley Rodríguez-Solís

ENFOQUE DIAGNÓSTICO DE LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO
Dr. Carlos Serrano

PRESENTACIÓN FECOER
Diego Pineda

EL ROL DIAGNÓSTICO Y ACTUALIDAD EN COLOMBIA
Dr. Carlos Serrano

PRESENTACIÓN ASOCIACIÓN SAN FILIPPO
Edith Angulo

HOY DEBATE CLÍNICA Y TRATAMIENTO
Dr. Carlos Serrano

CUANDO PENSAR EN TIROSIEMIA
Dr. Carlos Serrano

PRESENTACIÓN DE ACPEIM
Diego Pineda

DESARROLLO DEL CICLO DE LA UREA CLÍNICA Y BALSAMISMO
Dr. Carlos Serrano

SEÑALES Y SÍNTOMAS DE MPS-IV
Dr. Carlos Serrano

1. SIMPOSIO VIRTUAL DE GENÉTICA CLÍNICA

Miércoles **Agosto 25**

ANÁLISIS CLÍNICO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON
Dr. Carlos Serrano

PRESENTACIÓN ACOLEP
Natalia Hernández

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL
Dr. Olga Landero

BIOMARCADORES EN NEURODEGENERACIÓN
Dr. Natalia Hincapié

MOVIMIENTOS ANOMIALES Y RESERVA DE NEURONAS
Dr. Carlos Serrano

PRESENTACIÓN FAMOCOL
María Isabel Aguado

GENERALIZACIÓN DE LA ECHECROSIS INFANTIL
Dr. María Cordero

PRESENTACIÓN FUNDIM
Natalia Hernández

ENFOQUE DE LAS ASÍAS HEREDITARIAS
Dr. Carlos Serrano

CIQUENOMIA EN MANEJO DE CASOS PUNTOS EN EL MANEJO ACTUAL
Dr. Carlos Serrano

PRESENTACIÓN DIAJET COLOMBIA
Natalia Góngora

1. SIMPOSIO VIRTUAL DE GENÉTICA CLÍNICA

Jueves **Agosto 26**

PAPEL DEL GENETISTA EN EL CÁNCER
Dr. Ana María Ceballos

COMBINACIÓN FENOTIPO Y GENOTIPO
Dr. Carlos Serrano

CUANDO SOBREVIVE CÁNCER COMPLEJO Y LA IMPORTANCIA DE UN BUEN ESTUDIO GENÉTICO PARA CONFIRMARLO
Dr. María Cordero

CITOGENÉTICA EN HEREDO-ONCOLOGÍA
Dr. Carlos Serrano

CÁNCER DE COLÓN HEREDITARIO
Dr. Natalia Hincapié

IMPORTANCIA DE LAS PRUEBAS DIAGNÓSTICAS EN LA RESERVA DE MANA
Dr. Ana María Ceballos

CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO
Dr. Carlos Serrano

INVITADOS

VÍCTOR MARTÍNEZ
MD, MSc., PhD. Genética Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) Hospital Universitario La Paz en Madrid, España. Universidad Autónoma de Madrid. Estudios de la Facultad de Medicina - UMG

Comunidad en general

CONFERENCIA ACADÉMICA: SÍNDROMES DE SOBRECRECIMIENTO

Jueves 9 de septiembre 10am

2020

Generar el código QR link <https://u00web.zoom.us/j/8429384257>

Presentado por: Genética - Facultad de Medicina Universidad de Sevilla - Genética y Genómica Clínica Universidad Militar Nueva Granada

El diagnóstico es urgente



a que se hagan los diagnósticos muy muy rápidos

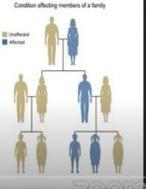
MANIFESTACIONES



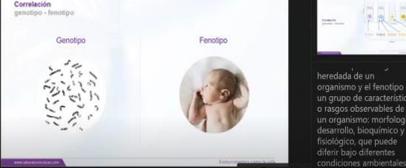
pacientes tienen un sé ve con eritema a nivel del área malar.

SÍNDROMES DE CÁNCER HEREDITARIO CONCEPTOS BÁSICOS

- Herencia
 - La mayoría son autosómicos dominantes
- Penetrancia
 - Alta / moderada / baja
- Expresividad variable
- Heterogeneidad genética
- Fenocopia
- Riesgos de cáncer específicos por sexo
- Estructura familiar



Correlación genotipo - fenotipo



heredada de un organismo y el fenotipo es un grupo de características o rasgos observables de un organismo: morfología, desarrollo, bioquímica y fisiológica, que puede diferir bajo diferentes condiciones ambientales y de desarrollo. La teoría tradicional refiere que la herencia genética...