

DÍAS DESTACADOS  
JULIO 2013



# JULIO

03

DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME  
DE RUBINSTEIN-TAYBI

28

DÍA MUNDIAL DE  
LA HEPATITIS

03  
JULIO

# DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI

## ¿SABÍAS QUE...?

- Su incidencia en población general es de 1/300.000 a 1/720.000
- En España, hasta ahora se sabe de la existencia de unos 50 casos.
- Cuando uno de los padres es el afectado, la probabilidad de que tenga un hijo con el síndrome es del 50% en cada embarazo.
- Esta afección genética es una de las 7.000 enfermedades catalogadas como "raras"

[www.rubinsteintaybi.es](http://www.rubinsteintaybi.es)

## ¿QUÉ ES?

Descrito por primera vez en 1963 por dos médicos estadounidenses, esta enfermedad de origen genético tiene como características más singulares el ensanchamiento de pulgares y dedos gordos de los pies, así como el arqueamiento del quinto dedo unido a otros rasgos físicos, faciales e intelectuales característicos de las personas que sufren esta enfermedad y que detallaremos a continuación.

La mayoría de los casos son esporádicos (no se transmiten de padres a hijos) y probablemente se deben a un defecto genético nuevo que ocurre mientras el bebé crece en el útero, el cual no fue transmitido por ninguno de los dos padres.

## DIAGNÓSTICO

En nuestro país no existe ningún equipo que trabaje en estudios moleculares el síndrome de Rubinstein-Taybi. El diagnóstico es fundamentalmente clínico y por la evolución y es realizado generalmente por un genetista. Aunque pueden realizarse estudios de citogenética molecular, sólo se confirman un 25% de los pacientes.

## TRATAMIENTO

No hay un tratamiento específico para el síndrome de Rubinstein-Taybi. La cirugía mejora la psicomotricidad en manos y pies, aumentando su agarre o aliviando el dolor. Además se fomenta el uso de estímulos sensoriales y el aprendizaje de la lengua de signos.

## SÍNTOMAS

- Pulgares anchos y dedos del pie gruesos
- Estreñimiento
- Exceso de vello en el cuerpo (hirsutismo)
- Defectos cardíacos que posiblemente requieran cirugía
- Discapacidad intelectual
- Convulsiones
- Estatura baja que se nota después del nacimiento
- Desarrollo lento de habilidades cognitivas
- Desarrollo lento de habilidades motoras acompañado de poco tono muscular

28  
JULIO

# DÍA MUNDIAL DE LA HEPATITIS

## ¿SABÍAS QUE...?

- En todo el mundo hay aproximadamente 2000 millones de personas infectadas por el virus, y unas 600 000 mueren cada año como consecuencia de la hepatitis B.
- El virus se transmite por contacto con la sangre u otros líquidos corporales de una persona infectada.
- La hepatitis B es 100 veces más contagiosa que el VIH

El tema general de este año es "Esto es la hepatitis... Conócela. Afróntala". La campaña pretende sensibilizar a la población de esta grave enfermedad, desconocida por muchos y que provoca graves problemas en la salud de las personas.

Los virus de la hepatitis A, B, C, D y E pueden causar infección e inflamación grave y crónica del hígado, impidiendo su funcionamiento y dando con ello lugar a cirrosis y cáncer del hígado.

## SÍNTOMAS

- Dolor o distensión abdominal
- Desarrollo de mamas en los hombres
- Orina turbia y deposiciones de color arcilla o pálidas
- Fatiga
- Fiebre, por lo general baja
- Prurito generalizado
- Ictericia (coloración amarillenta de piel y ojos)
- Inapetencia
- Náuseas y vómitos
- Pérdida de peso

## CAUSAS

Pueden ser producidas por una infección viral, por sustancias tóxicas o por fármacos. La sustancia tóxica que daña más el hígado es el alcohol: la ingestión excesiva aguda produce una hepatitis aguda, y la ingestión excesiva crónica produce en un primer momento un hígado graso, más adelante una hepatitis crónica y, por último, una cirrosis alcohólica.

[www.worldhepatitisalliance.org](http://www.worldhepatitisalliance.org)

[www.aeeh.es](http://www.aeeh.es)



**Conócela.  
Afróntala.**

La hepatitis afecta a más de 500 millones de personas. Podría afectarte a ti.

**Esto es hepatitis...**

Día Mundial de la Hepatitis: 28 de julio  
[www.worldhepatitisday.info](http://www.worldhepatitisday.info)

World Hepatitis Alliance



Comprometidos con la  
igualdad de oportunidades