

NACIONALES

2 DE OCTUBRE DE 2019 | 14:15 PM

## Investigadores y pacientes se reúnen en Curso Internacional de Enfermedades Raras

El Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM) de la Universidad del Desarrollo (UDD) y el Departamento Científico Docente de Clínica Alemana organizaron el Simposio Internacional de Enfermedades Raras, un evento que tuvo como objetivo abordar diferentes temáticas relacionadas con estas afecciones.

Fuente: UDD

La actividad contó con la participación de pacientes, agrupaciones, médicos, investigadores y legisladores, con la finalidad de crear una comunicación directa con miras de buscar soluciones importantes a estas condiciones poco frecuentes, así como dar continuidad a investigaciones en pro del bienestar de los afectados.

La Dra. Gabriela Repetto -una de las organizadoras del evento- explicó que las enfermedades raras se clasifican como tal cuando afectan a menos de una en 2000 personas, afectando en la mayoría de los casos a niños y causando discapacidad y/o muerte precoz. Además, afirmó que si bien cada una de estas enfermedades son individualmente raras, el conjunto de todas estas condiciones constituye un problema sustancial de salud pública.



Entre presentadores internacionales destacan el Dr. Tim Cox, profesor emérito y director de investigación de la Universidad de Cambridge y especialista en terapia génica; la Dra. Jennifer Posey, profesora asistente del Departamento de Genética Molecular y Humana de Baylor College of Medicine de Houston, Texas, Estados Unidos; la PhD Nara Sobrera, profesora asistente de Medicina Genética de John Hopkins School of Medicine; y Adrian Thorogood, del Center of Genomics and Policy de Mc Gill University of Montreal, especialista en regulación en el ámbito de la genética.

Desde Universidad del Desarrollo, participaron como expositores los investigadores de la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo Cecilia Poli, Andrés Klein, Juan Francisco Calderón, Marcelo Ezquer, Gonzalo Encina, Sonia B. Margarit y Juan Alberto Lecaros.



Por el lado de los pacientes, Jessica Martínez, representante de la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes, destacó la importancia del evento y del apoyo de los profesionales de la salud para las familias que viven en esta situación, en la que se ven enfrentadas a lo incierto debido al escaso conocimiento existente en relación a estas afecciones.

En los tres días de simposio, se abordaron varias temáticas sobre las enfermedades raras, tales como las herramientas y programas, diagnóstico y terapias, aspectos éticos, legales y sociales, y

desarrollos en investigación y terapias.

Las enfermedades poco frecuentes afectan a **1 de cada 2.000 personas**; hay más de **8.000 enfermedades raras** y, en conjunto, se estima que afectan al **6-8% de la población**; **80% son de causa genética**, y **muchas causan discapacidad y muerte precoz**; para la mayoría de ellas, no se conoce el mecanismo ni hay terapias, lo cual genera una relevante oportunidad para I+D.

### NOTICIAS RELACIONADAS:



Recoleta conmemoró el Día Internacional del Adulto Mayor


  
 Publicar aquí
   
 Avisos Legales
   
 (9) 820 797 24
   
 Formulario online
   
 ventas@extranoticias.cl


  
 Escúchanos en
   
**EXTRANOTICIAS RADIO**


  
**RADIO CRUCERO**
  
 Navegando en un mar de buena música

#### MENÚ

- Inicio
- Portada Avisos Legales
- Publicar Avisos Legales
- Indicadores Económicos
- Pronóstico del Tiempo
- Sismología
- Tsunamis

#### NOTICIAS

- Nacionales
- Internacionales
- Misceláneas

#### BUSCAR POR:

Buscar

- Contacto
- Contacto Avisos Legales
- Quiénes Somos
- Política de Privacidad