


Nombre de ONG	Asociación pro-niños con enfermedades progresivas (APRONEP-ER) desde 1991
<p>Descripción breve de la ER</p> <p>Ataxia Telangiectasia (A-T)</p> <p>ORPHA:100</p> 	<p>Es una enfermedad de herencia autosómica recesiva. El diagnóstico se determina por la aparición y progresividad de la ataxia y las telangiectasias (venitas tipo telaraña) y los estudios de laboratorio específicos (elevación de la alfa-fetoproteína y el hallazgo de niveles séricos bajos: IgA, IgG y/o IgE (pueden variar de persona a persona). En los cultivos de fibroplastos de piel, se puede encontrar la presencia de rupturas y reorganizaciones espontáneas de cromosomas.</p> <p>Los primeros signos: son el retraso de las destrezas motoras, pérdida del balance y la marcha, lenguaje pobre y sistema inmunológico débil (muy susceptibles a contraer e infecciones respiratorias) y apraxia progresiva de los movimientos oculares recurrentes y la aparición de ataxia y las telangiectasias (diminutas venitas rojas en forma de telaraña en las esquinas de los ojos o en la superficie de las orejas y mejillas).</p> <p>El diagnóstico clínico temprano se apoya en los incrementos constantes de los niveles séricos de alfa-fetoproteína (AFP) y el análisis citogenético (translocaciones 7; 14) y el diagnóstico molecular.</p> <p>Tratamiento: se basa en fisioterapia, logopedia y en el tratamiento de las infecciones y de las complicaciones pulmonares. Los beta-bloqueantes pueden reducir los temblores y mejorar la motricidad fina. La radioterapia debe usarse con precaución y ciertas quimioterapias debido a la sensibilidad de sus células a los rayos X. Con frecuencia, entre los 10 a 11 años de edad, los niños afectados necesitan silla de ruedas.</p> <p>Fuente:</p>
<p>Principales retos</p>	<p>Diagnóstico temprano, consejería genética e identificación de portadores, educación a cuidadores, atención integral pertinente en centros hospitalarios de acogida (recursos, conocimiento y medicamentos óptimos de sostén).</p>
<p>Contacto APRONEP</p>	<p>Kattia González Gómez, Tel. 8749-3585. Rolando Aguilar Mora, Tel. 8817-6949.</p>