Gobierno del Estado Plurinacional de
BOLIVIA
Ministerio de Salud

MINISTERIO DE SALUD DEL ESTADO PLURINACIONAL DE BOLIVIA, LA UNIDAD DE DISCAPACIDAD REHABILITACION Y HABILITACION BIO-PSICO-SOCIAL-ÁREA DE GENÉTICA, INSTITUTO DE GENÉTICA DE LA FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERÍA, NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA DE LA UMSA

29 de febrero 2020

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

CONVOCATORIA

"III CONCURSO CIENTÍFICO BOLIVIANO SOBRE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES"

"VI JORNADA CIENTÍFICA BOLIVANA SOBRE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES"

2020

Creando lazos saludables
...EN DEMOCRACIA

¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en las poblaciones humanas, afectando a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, y según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial.

Una reciente investigación publicada en el European Journal of Human Genetics, el artículo escrito por Enfermedades Raras EURORDIS-Europa, y Orphanet Irlanda, revela que existen más de 300 millones de personas que viven con una de las más de 6.000 Enfermedades Raras identificadas en todo el mundo.

El 72 % de las Enfermedades Raras tienen una etiología genética, y el resto obedecen a causas inmunológicas, infecciones y exposiciones ambientales.

La falta de conocimiento científico e información de calidad sobre la enfermedad a menudo resulta en un retraso en el diagnóstico. Además, la necesidad de una atención médica de calidad adecuada genera desigualdades y dificultades en el acceso al tratamiento y la atención. Esto a menudo resulta en una gran carga social y financiera para los pacientes.

Debido a la rareza y diversidad de éstas enfermedades, la investigación debe ser internacional para garantizar que los expertos, investigadores y clínicos estén conectados, que los ensayos clínicos sean multinacionales y que los pacientes puedan beneficiarse de la combinación de recursos a través de las fronteras. Iniciativas como las Redes de referencia europeas (redes de centros especializados y proveedores de atención médica que facilitan la investigación y la atención médica transfronterizas), el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras y el Programa Marco de la Unión Europea para la Investigación e Innovación Horizon 2020 respaldan la investigación internacional y relacionada.

BASES DEL III CONCURSO CIENTÍFICO BOLIVIANO SOBRE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES, EN EL MARCO DE LA "VI JORNADA CIENTÍFICA BOLIVIANA SOBRE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES"

1 REQUISITOS PARA LA PARTICIPACIÓN

2 ¿QUIENES PUEDEN PARTICIPAR?

3 CATEGORIAS

4 PLAZOS DEL CONCURSO

5 ¿QUÉ REQUISITOS DEBEN CUMPLIR LOS TRABAJOS?

6 DERECHOS DE AUTOR

7 MODALIDAD DE PRESENTACIÓN

8 PREMIACIÓN

9 EJEMPLO DE RESUMEN

10 ESTRUCTURA DEL TRABAJO A DESARROLLAR

1 REQUISITOS PARA LA PARTICIPACIÓN

Ser estudiantes de Áreas de la salud, profesionales en salud de las diferentes ramas ,personal que trabaje en el Área de Salud y/o ser familiar de una persona que padezca alguna Enfermedad Rara.

2 ¿QUIENES PUEDEN PARTICIPAR?

1. ESTUDIANTES DEL ÁREA DE LA SALUD:

Podrán participar Estudiantes de las carreras de Medicina, Enfermería, Fisioterapia y Kinesiología, Odontología, Fonoaudiología, Nutrición, Bioquímica, y demás carreras relacionadas al Área de Salud

2. PROFESIONALES DEL ÁREA DE LA SALUD TITULADOS:

Podrán participar Médicos Generales, Licenciadas en Enfermería, Nutrición, Fisioterapia y Kinesiología, bioquímica y demás ramas de la salud.

3. MÉDICOS ESPECIALISTAS DE LAS DIFERENTES RAMAS EN SALUD:

Podrán participar Médicos de las diferentes especialidades como Medicina Interna, Pediatría, Ginecología, Obstetricia, neonatología, Genética Clínica, Radiología, Dermatología, Oncología, Cardiología, Cirugía, Neurocirugía, Neurología, Reumatología, etc.

4. FAMILIARES DE PERSONAS QUE PADEZCAN ALGUNA ENFERMEDAD RARA

Podrán participar Familiares (Madres, Padres, Hermanos, etc.) de personas que padezcan alguna Enfermedad Rara, aclarando que en el caso de realizar la ser Coautor del mismo.

3 CATEGORÍAS

1. REVISIONES BIBLIOGRÁFICAS

Deben ser actualizadas acotando bibliografía de los últimos 3 años, con resultados novedosos, enmarcarse en las normas de Vancouver.

2. PRESENTACIÓN DE CASOS CLÍNICOS

Deberán estar referidos a “Enfermedades Raras o Poco Frecuentes” los mismos deben seguir los principios éticos con los pacientes y familiares debiendo tener el consentimiento informado de los mismos para la presentación del caso.

3. ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN

Deberán estar referidos a “Enfermedades Raras o Poco Frecuentes” con un enfoque científico que muestre resultados novedosos sobre el tema.

4 PLAZOS DEL CONCURSO

1. PLAZOS DE ADMISIÓN:

29 DE FEBRERO DE 2020

El resumen de los trabajos, cumpliendo con el formato establecido y adjunto a este documento, serán recibidos desde la fecha hasta el 31 de mayo del 2020 en el correo electrónico : enfermedadesrarasbolivia@outlook.com impostergablemente.

2. PERIODO DE DELIBERACIÓN

El periodo de deliberación será hasta el mes de Julio de 2020, encabezado por el Comité Científico del evento, y concluirá con la calificación de los trabajos impresos enviados en base a 80 puntos, según la guía de evaluación establecida y adjunta a este documento. La calificación final de los trabajos concluye con la presentación oral (con un valor de 20 puntos), que sesionará de manera presencial durante el desarrollo de la VI Jornada Científica Boliviana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, la cual se realizará del 26 al 28 de agosto del 2020, donde deben presentar el trabajo impreso completo según la estructura establecida.

5 ¿QUÉ REQUISITOS DEBEN CUMPLIR LOS TRABAJOS?

1. Ser totalmente originales, sin antes haberse presentado en eventos internacionales ni nacionales.
2. El trabajo a presentar debe cumplir la frecuencia demostrable igual o menor de 1/2000 para ser considerada Enfermedad Rara o Poco Frecuente
3. En el caso de las Presentaciones de Casos Clínicos, deberá contar con respaldo diagnóstico como mínimo el **Gold Standard**
4. Ajustarse a las temáticas del concurso.
5. Seguir la estructura de un trabajo científico (se adjunta en la convocatoria).
6. La presentación de fotografías debe cumplir normas Internacionales de protección a la identidad del paciente.

6 DERECHOS DE AUTOR

Al participar en el concurso, deberán autorizar al Ministerio de Salud y al Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés a publicar sus trabajos tanto en el libro resumen como en la revista y otras publicaciones que se consideren pertinentes, nombrando

siempre a las y los autores debiendo ser como máximo 3 personas aclarando siempre el Autor Principal.

7 MODALIDAD DE PRESENTACIÓN

La modalidad en la que se expongan los trabajos, serán definidas por el “Comité Científico del Evento”, durante el periodo de deliberación y deberán ser presentados en las siguientes formas:

- **DOCUMENTO DIGITAL.** Deberá ser enviado al correo electrónico enfermedadesrarasbolivia@outlook.com desde el 28 de febrero al 31 de mayo del 2020 en forma de **resumen** para su calificación siguiendo los formatos requeridos. (se adjunta ejemplo)

- **DOCUMENTO IMPRESO.** Deberá ser entregado en 3 copias al Comité Científico el Día del Evento de la **VI Jornada Científica Boliviana sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes** que se realizará el mes de Agosto de la Presente Gestión, resaltando que forma parte importante para la calificación final del trabajo.
- **PRESENTACIONES ORALES.** Las presentaciones orales se realizarán en la VI Jornada Científica Boliviana sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes como calificación final, siempre y cuando el trabajo haya clasificado a la siguiente fase.

8 PREMIACIÓN

Se emitirán 3 galardones, con las designaciones de Primer, Segundo y Tercer lugar. Además, una Mención Honorífica por categoría. Todos los trabajos aprobados por el comité científico serán publicados en el “Libro

Resumen de la VI Jornada Científica Boliviana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes”, la cual se edita con una frecuencia anual.

9 EJEMPLO DE RESUMEN

El comité científico del III Concurso y VI Jornada Científica sobre "Enfermedades Raras o poco Frecuentes” en Bolivia, para la aceptación del trabajo, exige el cumplimiento de los requisitos, ajustados a las normas de Vancouver, adaptados a este medio. Los resúmenes deben ser estructurados de acuerdo a sus categorías, siendo las siguientes las propuestas: Artículos Originales: Trabajos de investigación inéditos. Casos Clínicos: Descripción de casos raros o excepcionales. Artículos de Revisión: Trabajos en los que se realiza una puesta al día de algún tema o entidad clínica o de un problema de salud pública vigente o emergente.

El resumen deberá reflejar una síntesis estructurada del trabajo sin exceder las 250 palabras, el mismo contendrá INTRODUCCIÓN, OBJETIVO, MÉTODOS, RESULTADOS, CONCLUSIONES, PALABRAS CLAVE.

A continuación, se expondrá un ejemplo:

INTRODUCCIÓN: La leucemia linfoblástica aguda es la neoplasia más común en la edad pediátrica. No existe precedente de estudios clínicos y resultados del tratamiento de esta entidad en Bolivia.

OBJETIVO: Describir los resultados de la inducción a la remisión en un grupo de niños con leucemia linfoblástica aguda.

MÉTODOS: Estudio descriptivo de una serie de casos tratados en el Hospital del Niño "Ovidio Alega Uría", durante el periodo 2013-2015.

RESULTADOS: Se incluyeron en el análisis 25 casos, con una edad promedio de 5,8 años, el 60 % correspondía al sexo femenino. Las manifestaciones clínicas más frecuenten al diagnóstico fueron: palidez, fiebre y la anorexia con 68 %, 64 %, y 60 %. El 100 % de los casos

correspondía al fenotipo B. Al finalizar la inducción con el protocolo institucional (Total Therapy XV modificado) el 92 % alcanzó remisión completa. La complicación más frecuente durante la inducción fue la toxicidad hematológica, seguida de la morbilidad infecciosa. El 92 % requirió apoyo transfusional durante el tratamiento.

CONCLUSIONES: La respuesta terapéutica a la inducción a la remisión con el protocolo institucional es comparable a estudios previos. La supervivencia libre de eventos es menor a datos reportados previamente, siendo el abandono del tratamiento un factor clave asociado a este hallazgo.

PALABRAS CLAVE: Leucemia linfoblástica aguda, tratamiento.

10 ESTRUCTURA DEL TRABAJO A DESARROLLAR

1. ELEMENTOS INTRODUCTORIOS:

- Portada: Fuente de información bibliográfica: Datos mínimos. (Obligatorio)

  - Nombre completo del autor/autores, con dirección de correo electrónico, Nº DE Teléfono o Celular.
  - Título del trabajo.
  - Reseña (lugar, y fecha -mes y año-de la presentación).
  - Nombre de la institución en la que se presenta el trabajo y departamento.

- Dedicatoria: palabras que el autor expresa en función de las personas, instituciones o elementos que considera fueron elementales y determinantes para impulsar su trabajo científico. (Opcional)

- Índice: relación de contenidos y números de las páginas donde ubicar al lector. (Opcional)

- Resumen: De manera concreta se debe estructurar una síntesis del trabajo, que no debe exceder de 250 palabras y que queden

claros, **objetivos, metodología, resultados y conclusiones**. (el envío del resumen del trabajo es obligatorio para optar por participar en el evento).

- Introducción: Explicación que precede al desarrollo del trabajo, es un elemento Imprescindible para presentar un trabajo investigativo y de manera invariable deben contar con el planteamiento de la justificación del trabajo, objetivos, fuentes, materiales y metodología utilizada. (Obligatorio)

2. CUERPO DEL TRABAJO:

- Metodología. (Obligatorio)
- Análisis de los datos/Discusión. (Obligatorio)

3. ELEMENTOS FINALES:

- Conclusiones. (Obligatorio)
- Recomendaciones. (Opcional)
- Apéndices o Anexos. (Obligatorio Consentimiento Informado)
- Bibliografía. (Obligatorio) La acotación según normas de Vancouver.