



**MINISTERIO DE SALUD DE BOLIVIA,  
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**



28 de febrero 2019  
DÍA MUNDIAL DE LAS  
ENFERMEDADES RARAS

**CONVOCATORIA**

**"II CONCURSO CIENTÍFICO BOLIVIANO SOBRE ENFERMEDADES  
RARAS O POCO FRECUENTES"**

**"V JORNADA CIENTÍFICA BOLIVIANA SOBRE ENFERMEDADES  
RARAS O POCO FRECUENTES"**

2019.

# ¿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.

El 80 % de las Enfermedades Raras tienen una etiología genética, y el resto obedecen a causas inmunológicas, y exposiciones ambientales.

El 50% de las enfermedades raras afectan a los niños.

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 II CONCURSO BOLIVIANO SOBRE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES, EN EL MARCO DE LA “V JORNADA CIENTÍFICA BOLIVIANA SOBRE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES”**

**1**

**REQUISITOS PARA LA PARTICIPACIÓN:**

**2**

**¿QUIENES PUEDEN PARTICIPAR?**

**3**

**CATEGORÍAS**

**4**

**PLAZOS DEL CONCURSO**

**5**

**¿QUÉ REQUISITOS DEBEN CUMPLIR LOS TRABAJOS?**

**6**

**DERECHOS DE AUTOR**

**7**

**MODALIDAD DE PRESENTACIÓN**

**8**

**PREMIACIÓN**

**9**

**ESTRUCTURA DEL TRABAJO A DESARROLLAR**

# 1

## REQUISITOS PARA LA PARTICIPACIÓN:

Ser profesionales de la salud, estudiantes de Áreas de Salud y/o personal que trabaje en el Área de Salud.

# 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, Radiología, Dermatología, Oncología, Cardiología, Cirugía, Neurocirugía, Neurología, Reumatología, etc.



## 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:

**28 DE FEBRERO DE 2019**

Lanzamiento del concurso: Los trabajos de manera íntegra, cumpliendo con el formato establecido y adjunto a este documento, serán recibidos desde la fecha hasta el **31 de mayo del 2019** en el correo: [enfermedadesrarasbolivia@outlook.com](mailto:enfermedadesrarasbolivia@outlook.com) impostergablemente.

### 2. PERIODO DE DELIBERACIÓN

El periodo de deliberación será hasta el mes de Julio de 2019, 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 V Jornada Científica Boliviana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, la cual se realizará en fechas del 29 al 31 de agosto del 2019

## 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 de 1/2000 para ser considerada Enfermedad Rara o Poco Frecuente
3. Ajustarse a las temáticas del concurso.
4. Seguir la estructura de un trabajo científico (Ver detalles en link).
5. 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 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](mailto:enfermedadesrarasbolivia@outlook.com) desde el 28 de febrero al 31 de mayo del 2019 en forma de resumen para su calificación siguiendo los formatos requeridos. (se adjunta ejemplo)
- **Documento Impreso.** Deberá ser entregado el Día del Evento de la V 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 V Jornada Científica Boliviana sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes 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 V Jornada Científica Boliviana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes”, la cual se edita con una frecuencia anual.



### 1. Elementos introductorios:

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

Nombre completo del autor/autores, con dirección electrónica.

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. (Opcional)



- Bibliografía. (Obligatorio) La acotación según normas de Vancouver.



## EJEMPLO DE RESUMEN

El comité científico del II Concurso y V Jornada de "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 frecuentes 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.

**CONCLUSIÓN:** 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.