



ESTADO PLURINACIONAL DE
BOLIVIA

MINISTERIO DE
SALUD Y DEPORTES



UNIFRANZ
Internacionalízate



29 de febrero
DÍA MUNDIAL DE LAS
ENFERMEDADES RARAS

CONVOCATORIA

“VI CONCURSO CIENTÍFICO BOLIVIANO SOBRE ENFERMEDADES
RARAS O POCO FRECUENTES”

“X JORNADA CIENTÍFICA BOLIVANA SOBRE ENFERMEDADES
RARAS O POCO FRECUENTES”

2024



¿QUÉ 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 estas 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.

1

REQUISITOS PARA LA PARTICIPACION

Ser estudiantes de las diferentes Áreas de la salud, familiar de una persona que padezca alguna Enfermedad Rara, Profesionales del Área de la Salud Titulados y Médicos Especialistas de las diferentes ramas en Salud.

2

¿QUIENES PUEDEN PARTICIPAR?

1. Estudiantes de las diferentes Áreas 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 aclarando que; la presentación del trabajo deberá tener el aval de un profesional de la salud titulado.

2. Familiares de personas que padezcan alguna Enfermedad Rara:

- Podrán participar Familiares (Madres, Padres, Hermanos, etc.) de personas que padezcan alguna Enfermedad Rara
- En caso de que se realice la presentación de un Caso Clínico al menos un Personal de Salud deberá ser coautor del mismo.

3. Profesionales del Área de la Salud Titulados:

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

4. 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.

3

TIPOS DE ESTUDIO PERMITIDOS

1. Estudios Descriptivos

- a. Caso Clínico
- b. Serie de Casos
- c. Estudios de Prevalencia

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.

2. Estudios Analíticos o Comparativos

- d. Estudios de casos y control
- e. Estudios de cohorte

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

4

¿QUE 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 5/10.000 para ser considerada Enfermedad Rara o Poco Frecuente, es decir que de 10.000 personas 5 o menos sean afectadas por la enfermedad.
3. En el caso de las Presentaciones de Casos Clínicos, deberá contar con respaldo diagnóstico (Gold Standard).

4. Seguir la estructura de un trabajo científico (se adjunta ejemplo en la convocatoria).
5. La presentación de fotografías debe cumplir normas Internacionales de protección a la identidad del paciente.
6. No se aceptarán trabajos que no se ajusten a los requisitos.

5

PLAZOS DEL CONCURSO

1. Plazos de Admisión:

Del 29 de febrero al 31 de mayo de 2024


El resumen de los trabajos, cumpliendo con el formato establecido y adjunto a este documento, serán recibidos desde el 29 de febrero hasta el 31 de mayo del 2024 en el correo electrónico: enfermedadesrarasbolivia@gmail.com impostergablemente, que los trabajos enviados posteriores a la fecha plazo no serán tomados en cuenta

Habilitación de Participación

Quedarán habilitados los resúmenes que cumplan con los requisitos establecidos haciendo hincapié en la frecuencia de la Enfermedad Rara y la estructura del texto (resumen de 250 palabras como máximo) la notificación de la habilitación se realizará vía telefónica o correo electrónico motivo por el cual deberán adjuntar ambos datos en la portada del resumen.

Periodo de deliberación

El periodo de deliberación será hasta el 30 de junio de 2024, encabezado por el Comité Científico Revisor del evento, y concluirá con la calificación de los trabajos inextenso enviados en base a 80 puntos, según la guía de evaluación establecida. 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 X Jornada Científica Boliviana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, la cual se realizará del 29 al 30 de agosto del 2024,



donde deben presentar el trabajo impreso completo según la estructura establecida en caso de que la defensa del mismo sea de manera presencial, en el caso de que la presentación se realice vía virtual, el trabajo en inextenso final deberá ser enviado hasta el 20 de agosto de la presente gestión de manera impostergable en formato PDF al correo electrónico: enfermedadesrarasbolivia@gmail.com

6

DERECHOS DE AUTOR

Al participar en el concurso, deberán autorizar al Ministerio de Salud y Deportes y a las instituciones organizadoras, a publicar sus trabajos tanto en el libro resumen u 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 PRESENTACION


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:

1. Documento Digital

Deberá ser enviado al correo electrónico enfermedadesrarasbolivia@gmail.com desde el 29 de febrero al 31 de mayo del 2024 en forma de **RESUMEN** para su calificación siguiendo los formatos requeridos. (Se adjunta ejemplo).

1. Documento Impreso

En caso de realizar la defensa de manera presencial, deberá ser entregado en 3 copias al Comité Científico Revisor el Día del Evento de la **X Jornada Científica Boliviana sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes** que se realizará el mes de Agosto de la Presente Gestión.



2. Presentaciones Orales

Las presentaciones orales se realizarán en la X Jornada Científica Boliviana sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes como calificación final, siempre y cuando el trabajo haya clasificado a la siguiente fase, pudiendo realizar la presentación oral tanto de manera presencial como virtual.

8

PREMIACION

Se emitirán 3 galardones, con las designaciones de Primer, Segundo y Tercer lugar. Todos los trabajos aprobados por el comité científico revisor serán publicados en el "Libro Resumen de la X 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 VI Concurso y X 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. 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:

LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA

Autor:

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 2020-2022.

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.

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, N° 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.

➤ **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)
 - Bibliografía. (Obligatorio) La acotación según normas de Vancouver.
 - Apéndices o Anexos. (Obligatorio Consentimiento Informado)
- 