



Tendencias científicas FRANCO-MEXICANAS EN SALUD Y EDUCACIÓN

*Tendances scientifiques
franco-mexicaines en santé et éducation*



Descubre las Academias Nacionales de Medicina y de Cirugía de México y Francia, a través de su producción científica, programas y eventos.

Découvrez les Académies nationales de médecine et de chirurgie du Mexique et de France, à travers leur production scientifique, leurs programmes et leurs événements.

Para profesionales y estudiantes de la salud, la educación y el bienestar de la Red Hispano parlante y francófona. Este boletín, en el estado actual de sindemia, está asociado al Programa "Ciencia Abierta UNESCO y Una Salud OMS".

Pour les professionnels et étudiants de la santé, de l'éducation et du bien-être du Réseau hispanophone et francophone. Cette bulettin en l'état actuel dela syndémie est associée au programme "UNESCO Science Ouverte et Une Santé OMS".



NOVIEMBRE 2021
NOVEMBRE 2021



#5 ENFERMEDADES RARAS

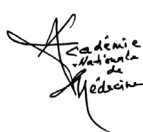
MALADIES RARES



<https://enlacesmedicos.mexico-francia.mx/>
editorial@enlaces-medicos-francia-mexico.mx

Consejo científico / Conseil scientifique

Acad. Felipe Cruz Vega Presidente AMC (MX), Acad. Bernard Charpentier C* Presidente ANM (FR), Acad. José Halabe Cherem Presidente ANM (MX) y Acad. Philippe Marre Presidente ANC (FR).

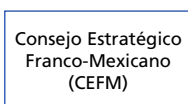


Comité editorial / Comité éditorial

Acad. Carlos Aguilar (MX), Acad. Rafael Álvarez Cordero (MX), Acad. Raymond Ardaillou* (FR), Acad. Jean-François Allilaire* (FR), Acad. Jacques Baulieux O* (FR), Acad. J. Armando Barriguete Meléndez O* (MX), Pr. Michel Botbol (FR), Acad. Catherine Barthelemy O* (FR), Acad. Armando Basso O* (AR), Acad. José Ángel Córdova Villalobos* (MX), Acad. José Damian Carrillo (MX), Acad. Albert-Claude Benhamou* (FR), Acad. Teresita Corona (MX), Acad. Daniel Couturier* (FR), Acad. Javier Dávila Torres (MX), Acad. Patrice Debré*, Pr. Rafael Espada (GT), Acad. Bruno Falissard, Acad. Antonio González Chávez (MX), Acad. Enrique Graue Wiechers (MX), Acad. Guadalupe Guerrero (MX), Acad. Luis Miguel Gutiérrez* (MX), Acad. Claude Jaffiol* (FR), Acad. Yves Juillet* (FR), Acad. David Kershenobich (MX), Acad. Emile Levy (CA), Acad. María Elena Medina Mora Icaza (MX), Acad. Miguel Ángel Mercado Díaz (MX), Acad. Jean-Pierre Michel (FR), Pr. Marie-Roso Moro* (FR), Acad. Francisco Navarro Reynoso (MX), Acad. Jean-Pierre Olié O* (FR), Acad. André Parodi O* (FR), Dr. Ovidio Ramos (PE), Acad. Alejandro Reyes Fuentes (MX), Acad. Alejandro Reyes Sánchez (MX), Dr. Raymond de Saint Martin (FR), Acad. Jorge M. Sánchez (MX), Dr. Aldo Suárez (MX), Dr. Daniel Seifer* (FR), Acad. Misael Uribe (MX), Dr. Alberto Velasco (FR), Acad. Sergio Villaseñor (MX) y Acad. Richard Villet* (FR).

Colaboración / Collaboration

Emb. Jean-Pierre Asvazadourian O* (FR), Mariana Baños (Mx), Act. Abraham Cárdenas (MX), Fernando Chico-Pardo O* (MX), Emb. Blanca Jiménez (FR), Emb. Abdelfattah Lebbar (MA), Emb. Cécile Pozzo di Borgo O* (FR), Gustavo Quintero (CO), Sonia Rose (FR), Emb. Lilia Rossbach (AR), Claudia Saucedo (FR), Abdelfettah Sifeddine (FR), Héctor Valle (MX) y Francisco Vázquez (MX).





Enlaces Médicos Francia-México
Liens Médicaux France-Mexique

Mexicanos Académicos en Francia / Le mexicains: Académiques en France

Academia Nacional de Medicina de Francia:

Acad. J. Armando Barriguete Meléndez O* (assoc), Acad. José Ángel Córdova Villalobos* (assoc), Acad. Enrique Graue Wiechers (assoc) y Acad. Luis Miguel Gutiérrez* (corresp).

Academia Nacional de Cirugía de Francia:

Acad. Rafael Álvarez Cordero, Acad. J. Armando Barriguete Meléndez O* (hon), Acad. José Ángel Córdova Villalobos*, Acad. Acad. Felipe Cruz Vega, Acad. Enrique Graue Wiechers, Acad. Francisco Navarro Reynoso, Acad. Alejandro Reyes Fuentes y Acad. Alejandro Reyes Sánchez.

Franceses y Latinoamericanos Académicos en México / Les Français et Latino-Américains: Académiques au Mexique

Acad. Jacques Baulieux O* (hon), Acad. André Laurent Parodi O* (hon), Acad. Armando Basso* (hon) y Acad. Philippe Marre*.

* En proceso de aprobación / En attente d'approbation

Asesoramiento al Consulado General de Francia / Conseil près le Consulat Général de France

Dra. Diana Morales Heinen, Dr. Alberto AznarJean, Dr. Raymundo Nuñez y Dr. J. Armando Barriguete M.*

Países invitados de honor / Pays invités d'honneur

Argentina / L'Argentine: Acad. Armando Basso O*, Colombia / La Colombie: Sergio Rodríguez Azuero*, Canadá Quebec / Canada Québec: Renée Ouellet*, Costa Rica / Costa Rica: Alejandro Batalla*, Chile / Chili: Claude Mauro*, Guadalupe Antillas / Antillès Fr: Theodore Opheltes*, Guatemala / Guatemala: Jacques Seidner O*, Emmanuel Seigner*, Perú / Pérou: Fabiola León Velarde*, México/ Mexique: Carmen Aristegui*, Bernardo Gómez-Pimienta*, Carlos Couturier*, Marruecos / Maroc, Venezuela / Venezuela: José Duque*.

Coordinación editorial / Coordination éditoriale

J. Armando Barriguete M.*, Miguel Á. Mejía, Jorge M. Sánchez G., Javier Dávila T., Francisco Navarro R., Gerzaín Oledo, Jeimy Dueñas, Rubén Jiménez y Liliana Hernández.
editorial@enlaces-medicos-francia-mexico.mx



Iniciativa de las comisiones de México-Francia y ECNT de las cuatro academias, y de la FFMM IAP, la SMLH México y SMLH Americas, y del Consejo Estratégico Franco Mexicano.
Initiative des commissions Mexique-France et MCNT (maladies chroniques non transmissibles) des 4 Académies et du Conseil Strategique franco-mexicain.

* Sociedad internacional de los condecorados con la orden nacional de la Legión de Honor de Francia, unidos para la promoción de la educación y valores universales para todos. / Société internationale des médaillés de l'ordre national de la Légion d'honneur de France, unis pour la promotion de l'éducation et des valeurs universelles pour tous



Academias / Académies

ACADEMIA MEXICANA DE CIRUGÍA (AMC) - <http://www.amc.org.mx>
L'Académie mexiquenne de Chirurgie



Presidente / *Président*
Acad. Dr. Felipe Cruz Vega

Vicepresidente / *Vice-président*
Acad. Dr. Miguel Ángel Mercado Díaz

Secretario general / *Secrétaire général*
Acad. Dr. Javier Dávila Torres

Tesorero / *Trésorier*
Acad. Dr. Juan Manuel Guzmán González



L'ACADÉMIE NATIONALE DE CHIRURGIE (ANCF) - <http://www.academie-chirurgie.fr>
Academia Nacional de Cirugía de Francia



Presidente / *Président*
Philippe Marre

Vicepresidente / *Vice-président*
Albert-Claude Benhamou

Secretario general / *Secrétaire général*
Hubert Johanet

Tesorero / *Trésorier*
Philippe Topart



ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO (ANMM) - <http://www.anmm.org.mx/>
L'Académie Nationale de Médecine, México



Presidente / *Président*
Dr. José Halabe Cherem

Vicepresidente / *Vice-président*
Dr. Germán E. Fajardo Dolci

Secretario general / *Secrétaire général*
Dra. Mayela De Jesús Rodríguez Violante

Tesorero / *Trésorier*
Dr. Juan Miguel Abdo Francis



L'ACADÉMIE NATIONALE DE MÉDECINE (ANMF) - <http://www.academie-medecine.fr>
Academia Nacional de Medicina Francesa



Presidente / *Président*
1re division
Bernard Charpentier

Vicepresidente / *Vice-président*
2e division
Patrice Tran Ba Huy

Secretario perpetuo / *Secrétaire perpétuel*
1re division
Jean François Allilaire

Secretario adjunto / *Secrétaire adjoint*
Pierre-François Plouin

Tesorero / *Trésorier*
Jacques Rouëse

Tesorero / *Trésorier*
1re division
Jacques Rouëse





Tendencias científicas FRANCO-MEXICANAS EN SALUD Y EDUCACIÓN

 *Tendances scientifiques
franco-mexicaines en santé
et éducation*

Para profesionales y estudiantes de la salud, la educación y el bienestar de la Red Hispano parlante y francófona. Enlaces Médicos está asociado al Programa "Ciencia Abierta UNESCO y Una Salud OMS".

 *Pour les professionnels et étudiants de la santé, de l'éducation et du bien-être du Réseau hispanophone et francophone. Enlaces Médicos est associée au programme "UNESCO Science Ouverte et Une Santé OMS".*





#5 ENFERMEDADES RARAS MALADIES RARES

El objetivo de esta iniciativa es conocer y difundir las publicaciones científicas, programas y eventos de cuatro importantes academias nacionales de México y Francia: Academia Mexicana de Cirugía (AMC); Academia Nacional de Cirugía de Francia (ANCF); Academia Nacional de Medicina de Francia (ANMF); Academia Nacional de Medicina de México (ANMM). El trabajo conjunto franco-mexicano, asociado al programa de Ciencia Abierta de la UNESCO, nos ha permitido desarrollar contenidos muy eficaces para la educación, la vida y la formación profesional continua. Un aporte muy interesante para la Francofonía en América Latina.

Le but de cette initiative est de connaître et de diffuser les publications scientifiques, les programmes et les événements de quatre grandes académies nationales du Mexique et de la France : Academia Mexicana de Cirugía (AMC) ; Académie nationale de chirurgie de France (ANCF) ; Académie nationale de médecine de France (ANMF) ; Académie nationale de médecine du Mexique (ANMM). Le travail conjoint franco-mexicain, associé au programme Science ouverte de l'UNESCO, nous a permis de développer des contenus très efficaces pour l'éducation, la vie et la formation professionnelle continue. Un apport fort intéressant pour la francophonie dans l'Amérique Latine.

ACADEMIA MEXICANA DE CIRUGÍA (AMC) - <http://www.amc.org.mx>

L'Académie mexicaine de Chirurgie



La Academia Mexicana de Cirugía tiene la colección general, un conjunto organizado de libros, tesis y monografías que tratan sobre temas específicos relacionados con el área de la Academia Mexicana de Cirugía.

Además, cuenta con la colección de consulta que es el conjunto organizado de diccionarios, enciclopedias, bibliografías, manuales, atlas, directorios etc., que ofrecen información breve y precisa. También, podrá encontrar la colección de hemeroteca, el conjunto organizado de publicaciones periódicas, como revistas, boletines, anuarios etc. Esta colección es la más importante para la biblioteca por contener la información más reciente dentro del campo de estudio.

La biblioteca está situada en Av. Cuauhtémoc 330, 3er piso Bloque B de la Unidad de Congresos del Centro Médico Nacional Siglo XXI, Colonia Doctores, C.P.

L'Académie mexicaine de chirurgie possède la collection bibliographique générale, qui est un ensemble organisé de livres, de thèses et de monographies qui traitent de sujets spécifiques liés au domaine de l'Académie mexicaine de chirurgie.

De plus, il dispose de la collection de consultation, qui est l'ensemble organisé des dictionnaires, encyclopédies, bibliographies, manuels, atlas, répertoires, etc., qui offrent des informations brèves et précises. Vous pouvez également trouver la collection de la bibliothèque des journaux, l'ensemble organisé des publications périodiques, telles que les magazines, les bulletins d'information, les annuaires, etc. Cette collection est la plus importante pour la bibliothèque car elle contient les informations les plus récentes dans le domaine d'étude.

La bibliothèque est située Av. Cuauhtémoc 330, 3e étage, Bloc B de l'Unité des Congrès du Centro Médico Nacional Siglo XXI, - Le XXIe siècle - Colonia



06720, CDMX, México. Los horarios de atención no son publicados, por lo que lo invitamos a llamar a los teléfonos 55 5761 0574 y 55 5588 0458 para resolver cualquier duda.

<https://www.amc.org.mx/pdf/2016EstatutosyReglamentosAMC.pdf>

Doctores, C.P. 06720, Mexico, Mexique. Les horaires d'ouverture ne sont pas publiés, nous vous invitons donc à appeler le 55 5761 0574 et le 55 5588 0458 pour répondre à vos éventuelles questions.

<https://www.amc.org.mx/pdf/2016EstatutosyReglamentosAMC.pdf>



L'ACADÉMIE NATIONALE DE CHIRURGIE (ANCF) - <http://www.academie-chirurgie.fr>
Academia Nacional de Cirugía de Francia



La biblioteca de la Academia de Cirugía, cuyo catálogo es de la antigua colección, está ahora disponible en el sitio web de la Academia. Ilustra tanto la historia de la institución que representa como la de la disciplina a la que sirve.

La constitución de la antigua colección actual de la Academia de Cirugía se remonta al siglo XIX. Incluye aproximadamente 1280 títulos en 2230 volúmenes, incluidos 35 títulos impresos en el siglo XVI, 112 en el siglo XVII y 360 en el siglo XVIII. Las obras del siglo XIX representan cerca del 40%, lo que se justifica tanto por la historia de la cirugía, cuyos grandes cimientos se sentaron entonces, como por la vocación primor-

La bibliothèque de l'Académie de Chirurgie, dont le catalogue du fonds ancien est désormais consultable sur le site de l'Académie, illustre aussi bien l'histoire de l'institution qu'elle représente que celle de la discipline qu'elle sert.

La constitution de l'actuel fonds ancien de l'Académie de Chirurgie remonte donc au XIX^e siècle. Il comprend environ 1280 titres en 2230 volumes, dont 35 titres imprimés au XVI^e siècle, 112 au XVII^e siècle, et 360 au XVIII^e siècle. Les ouvrages du XIX^e siècle en représentent près de 40%, ce qui se justifie aussi bien par l'histoire de la chirurgie, dont les grandes bases furent alors posées, que par la vocation première des





dial de las colecciones al servicio de los miembros de la Academia, más orientadas al progreso que al desarrollo. la historia de su práctica.

El libro más antiguo de esta colección, un incunable impreso en Venecia en 1498, reúne los famosos tratados de Guy de Chauliac, Roger y Lanfranc.

Las ilustraciones más hermosas están hechas por anatomistas, como Fabrizio d'Aquapendente (1533-1619), Giovanni Ingrassia (1510-1571), Giovanni Battista Morgagni (1682-1771), el grabador Gautier d'Agoty (1716-1795) - cuya técnica particular produce un efecto comparable al de la pintura al óleo - en Myologie complete en color y tamaño natural, París 1746, o Antoine Scarpa (1752-1832): Tabulæ nevrologicæ ad illustrandam historiam anatomicam, Pavie, 1794 y Jean-Marc Bourgerie (1797-1849): Tratado completo sobre la anatomía del hombre, incluida la medicina operatoria, París, 1840-1854.

<https://www.academie-chirurgie.fr/bibliotheque/fonds-ancien>



collections à servir les membres de l'Académie, plus orientés vers les progrès que vers l'histoire de leur pratique.

Le livre le plus ancien de cette collection, un incunable imprimé à Venise en 1498, rassemble les célèbres traités de Guy de Chauliac, Roger et Lanfranc.

Les illustrations les plus belles sont le fait des anatomistes, comme Fabrizio d'Aquapendente (1533-1619), Giovanni Ingrassia (1510-1571), Giovanni Battista Morgagni (1682-1771), le graveur Gautier d'Agoty (1716-1795) - dont la technique particulière produit un effet comparable à celui de la peinture à l'huile - dans la Myologie complete en couleur et grandeur naturelle, Paris 1746, ou encore Antoine Scarpa (1752-1832): Tabulæ nevrologicæ ad illustrandam historiam anatomicam, Pavie, 1794 et Jean-Marc Bourgerie (1797-1849): Traité complet de l'anatomie de l'homme comprenant la médecine opératoire, Paris, 1840-1854.

<https://www.academie-chirurgie.fr/bibliotheque/fonds-ancien>

ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA DE MÉXICO (ANMM) - <http://www.anmm.org.mx/>
L'Académie Nationale de Médecine, México



La Academia Nacional de Medicina de México tiene en su acervo cultural una lista de publicaciones periódicas, como lo son el Boletín de Información Clínica Terapéutica y el Boletín de la Academia. Además, ha publicado libros sobre temas de salud pública entre los que destacan: Obesidad en México, Envejecimiento y salud, La importancia de los determinantes sociales de la salud y Programa de Actualización Continua en Neonatología.

Su biblioteca resguarda una videoteca y una fototeca que está a disposición del público en general.

Si está interesado en acudir, la biblioteca está ubicada en: Av. Cuauhtémoc 330 Unidad de Congresos del Centro Médico Nacional S XXI, Col. Doctores, 06725 CDMX, México. Tiene un horario de atención de lunes a viernes de 10 a 15 h.



<https://biblioteca-de-la-academia-nacional-de-medicina-de.negocio.site/>

L'Académie nationale de médecine du Mexique possède dans son patrimoine culturel une liste de publications périodiques, telles que le Bulletin d'information clinique thérapeutique et le Bulletin de l'Académie. De plus, il a publié des livres sur des questions de santé publique, notamment : Obésité au Mexique, Vieillesse et santé, L'importance des déterminants sociaux de la santé et le Programme de mise à jour continue en néonatalogie.

Sa bibliothèque abrite une vidéothèque et une photothèque accessibles au grand public.

Si vous êtes intéressé à y assister, la bibliothèque est située à: Av. Cuauhtémoc 330 Unité Congrès du Centro Médico Nacional Siglo XXI, - Le XXI^e siècle - Col. Doctores, 06725 Mexico, Mexique. Il est ouvert du lundi au vendredi de 10h à 15h.

<https://biblioteca-de-la-academia-nacional-de-medicina-de.negocio.site/>



L'ACADÉMIE NATIONALE DE MÉDECINE (ANMF) - <http://www.academie-medecine.fr>
Academia Nacional de Medicina Francesa



A lo largo de su historia, la Academia de Medicina Francesa ha otorgado numerosos premios, la mayoría de las veces fundados como resultado de las disposiciones testamentarias de médicos o filántropos adinerados. La Biblioteca guarda gran parte de los recuerdos que contribuyeron a estos premios. Varias entradas te invitarán, a través de la exploración de un premio en su conjunto o de una tesis particular, a descubrir toda su riqueza y diversidad.

La biblioteca es reservada para los miembros de la Academia y es accesible para las personas que justifiquen una investigación, mediante la presentación de un documento de identidad y, para los estudiantes graduados, una carta de presentación del director de la investigación.

Consulta in situ. Préstamo de libros y préstamo interbibliotecario reservado a los miembros de la Academia.



Biblioteca de la Academia Nacional de Medicina 16, rue Bonaparte 75006 PARIS

Horario de apertura:

Para los miembros de la Academia de lunes a viernes de 10 a.m. a 18 h.

Para investigadores externos autorizados de lunes a viernes de 10 a 18 h, excepto martes.

<https://bibliotheque.academie-medecine.fr/>

Au cours de son histoire, l'Académie de médecine a décerné de nombreux prix, fondés le plus souvent à la suite des dispositions testamentaires de médecins fortunés ou de philanthropes. La Bibliothèque conserve une grande partie des mémoires ayant concouru à ces prix. Plusieurs billets vous inviteront, à travers l'exploration d'un prix dans son ensemble ou d'un mémoire particulier, à en découvrir toute la richesse et la diversité.

Bibliothèque Réservée aux membres de l'Académie, la Bibliothèque est toutefois accessible aux personnes justifiant d'une recherche, sur présentation d'une pièce d'identité et, pour les étudiants de deuxième cycle, d'une lettre d'introduction du directeur de recherche.

Consultation sur place. Prêt des ouvrages et prêt entre bibliothèques réservés aux membres de l'Académie.

Bibliothèque de l'Académie nationale de médecine 16, rue Bonaparte 75006 PARIS

Horaires d'ouverture :

Pour les membres de l'Académie : du lundi au vendredi de 10 h à 18 h.

Pour les chercheurs extérieurs autorisés : du lundi au vendredi de 10 h à 18 h, sauf le mardi.

<https://bibliotheque.academie-medecine.fr/>





Conozca sobre las últimas publicaciones de las academias en el tema de enfermedades raras

Renseignez-vous sur les publications des Académies pertinentes sur le thème de la maladies rares

L'ACADÉMIE NATIONALE DE CHIRURGIE (ANCF) - <http://www.academie-chirurgie.fr>
Academia Nacional de Cirugía de Francia



ACTUALIZACIÓN SOBRE EL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LA ESPINA BÍFIDA EN EL ÚTERO

El mielomeningocele (MMC) representa una externalización a nivel de la piel de la médula y las raíces debido al fallo en el cierre del tubo neural. Es una de las malformaciones más frecuentes del sistema nervioso central con una incidencia variable de 1/500 a 1/2000 nacimientos en áreas geográficas. Se asocia con una apertura anormal de los arcos vertebrales posteriores (espina bífida), la más común a nivel lumbosacro. La tasa de detección prenatal de esta anomalía mediante ecografía es superior al 90%. Dada

LE POINT SUR LA CURE CHIRURGICALE DU SPINA BIFIDA IN UTERO

La myéloméningocèle (MMC) représente une extériorisation à la peau de la moelle et des racines par défaut de fermeture du tube neural. Elle représente l'une des malformations du système nerveux central la plus fréquente avec une incidence variant de 1/500 à 1/2000 naissances selon les zones géographiques. Elle est associée à une ouverture anormale des arcs postérieurs vertébraux (spina bifida), le plus souvent au niveau lombo-sacré. Le taux de dépistage prénatal de cette anomalie par échographie est supérieur à



la grave discapacidad asociada con esta malformación, una gran mayoría de parejas opta por la interrupción médica del embarazo después de la información prenatal.

https://www3.biusante.parisdescartes.fr/lacadchir/sean/?cle_seance=663

<https://youtu.be/np-rGA5g6E>

LOS DESAFÍOS DE LA CIRUGÍA DE REPARACIÓN DEL MIELOMENINGOCELE FETAL

El mielomeningocele (MMC) que corresponde a un no cierre del tubo neural es accesible para el diagnóstico prenatal por ecografía. Es responsable de graves secuelas neurológicas que explican tanto las lesiones de la médula espinal a nivel lumbosacro (anomalías motoras y sensoriales de las extremidades inferiores y trastornos del esfínter) como también anomalías cerebrales asociadas con frecuencia (hidrocefalia y anomalía de Arnold Chiari) que pueden ser responsables de retrasos tardíos, adquisiciones y retraso mental.



Para las parejas que deseen continuar con el embarazo después del diagnóstico prenatal de MMC (aproximadamente 50 niños por año en Francia), la reparación quirúrgica se puede realizar mediante una técnica quirúrgica convencional después de la laparotomía e histerotomía maternas. Este enfoque está asociado con una morbilidad materna y fetal significativa. Desde 2011, el profesor Jouannic ha estado desarrollando un programa de intervención de reparación de MMC en el útero utilizando una técnica de fetoscopia menos invasiva con el objetivo de reducir el riesgo de complicaciones materno-fetales relacionadas con la reparación de MMC prenatal.



https://www3.biusante.parisdescartes.fr/lacadchir/sean/?cle_seance=609

90%. Compte tenu du handicap lourd qui est associé à cette malformation, une grande majorité des couples choisissent l'interruption médicale de la grossesse après information prénatale.

https://www3.biusante.parisdescartes.fr/lacadchir/sean/?cle_seance=663

<https://youtu.be/np-rGA5g6E>



LES ENJEUX DE LA CHIRURGIE FŒTALE DE RÉPARATION DES MYÉLOMÉNINGOCÈLES

La myéломéningocèle (MMC) qui correspond à une non-fermeture du tube neural est accessible au diagnostic prénatal par échographie. Elle est responsable de séquelles neurologiques lourdes rendant compte à la fois des lésions médullaires à l'étage lombo-sacré (anomalies motrices et sensibles des membres inférieurs et troubles sphinctériens) mais également des anomalies cérébrales fréquemment associées (hydrocéphalie et anomalie d'Arnold Chiari) pouvant être responsables d'un retard des acquisitions et d'un retard mental.

Pour les couples souhaitant poursuivre la grossesse après diagnostic prénatal de MMC (environ 50 enfants par an en France), une réparation chirurgicale peut être réalisée par une technique de chirurgie conventionnelle après laparotomie maternelle et hystérotomie. Cette approche est associée à une morbidité foetale et maternelle non négligeables. Le Professeur Jouannic développe depuis 2011 un programme d'intervention in utero de réparation de la MMC utilisant une technique foetoscopique moins invasive dans le but de réduire le risque de complications materno-foetales liées à la réparation prénatal des MMC.

https://www3.biusante.parisdescartes.fr/lacadchir/sean/?cle_seance=609

ACADEMIA MEXICANA DE CIRUGÍA (AMC) - <http://www.amc.org.mx>

L'Académie mexicaine de Chirurgie



Sesión conjunta con la Sociedad Internacional de Farmacoeconomía e Investigación de Resultados

Session conjointe avec l'International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research

Programa de actividades científicas 2021
19:00 horas

Martes 01 de junio de 2021

SESIÓN CONJUNTA CON LA SOCIEDAD INTERNACIONAL DE FARMACOECONOMÍA E INVESTIGACIÓN DE RESULTADOS

Simposio
REGISTRO, EVALUACIÓN Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES Raras EN MÉXICO

Coordinador
Acad. Dr. César Alberto Cruz Santiago
Director General de Valoración Científica del Consejo de Salubridad General, Académico Titular de la Academia Mexicana de Cirugía

Panorama de las Enfermedades Raras en México
Acad. Dr. Fabio Abdel Salamanca Gómez
Académico Emérito Academia Mexicana de Cirugía

Tamiz Neonatal en México,
Dra. Juana Inés Navarrete Martínez
Jefe del Servicio de Genética del Hospital Central Sur de Pemex

Experiencia exitosa del Registro de Enfermedades Raras la experiencia de Cataluña
Dr. Xavi Rams
Registro de Enfermedades Raras de Cataluña España

Proyecto de Registro de Enfermedades Raras en México
Mtro. Héctor Valle Mesto
Director Ejecutivo de Funsalud

El consejo Genético en México Bases y reglamentación
Dra. Alejandra Camacho Molina
Coordinadora Nacional del Programa de Enfermedades Raras en el ISSSTE

Viviendo con una enfermedad Rara
María del Socorro Negrete Paz
Presidenta de la Asociación Mexicana de Atención de las Enfermedades Raras

Evaluación Económica de los tratamientos para Enfermedades Raras
Acad. Dr. César Alberto Cruz Santiago
Director General de Valoración Científica del Consejo de Salubridad General

Preguntas y comentarios

SESIÓN CONJUNTA

SESIÓN CONJUNTA con la Sociedad Internacional de Farmacoeconomía e Investigación de Resultados y la Asociación Mexicana de Industrias de Investigación Farmacéutica

Acad. Dr. César Alberto Cruz Santiago
Director General de Valoración Científica del Consejo de Salubridad General Académico Titular de la Academia Mexicana de Cirugía

RÉGLEMENTATION ET UTILISATION DES RWE (REAL WORD EVIDENCE) DANS LES MALADIES RARES

Présentation par le Dr Gacy Crane, présente des définitions et des données provenant de différentes sources, traditionnelles et non traditionnelles en tant qu'applications (applications) pour rendre l'intégration des informations disponible en vue de la régularisation

<https://www.amc.org.mx/sesiones-academicas2021.php>
1 juin

REGULACIÓN Y USO DE RWE (REAL WORD EVIDENCE) EN ENFERMEDADES RARAS

En la presentación de la Dra Gacy Crane muestra definiciones y datos de diferentes fuentes, tradicionales, y no tradicionales como aplicaciones (apps) para hacer integración de información disponible hacia la regularización.

<https://www.amc.org.mx/sesiones-academicas2021.php>
1 de junio

SESIÓN CONJUNTA

SESIÓN CONJUNTA con la Sociedad Internacional de Farmacoeconomía e Investigación de Resultados y la Asociación Mexicana de Industrias de Investigación Farmacéutica

Regulation and use of RWE in Rare diseases

Dr Gracy Crane, M.Sc., Ph.D.
International Regulatory Policy Lead (RWD)
Roche Pharmaceuticals

Regulación y uso del RWE en enfermedades raras

Dra. Gracy Crane



PANORAMA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN MÉXICO

Habla de las enfermedades raras en números, considerado resultados de Orphanet.

Presenta las cifras de mal diagnóstico y la prevalencia mundial de estas enfermedades y concluye con el panorama en México.

<https://www.amc.org.mx/sesiones-academicas2021.php>

1 de junio

PANORAMA DES MALADIES RARES AU MEXIQUE

Parler des maladies rares en chiffres considérés Résultats Orphanet.

Il présente les chiffres des erreurs de diagnostic et la prévalence mondiale de ces maladies et se termine par le panorama au Mexique.

<https://www.amc.org.mx/sesiones-academicas2021.php>

1 juin

40 AÑOS AMMIF Innovación para la vida

ISPOR Mexico Chapter

Sesión Conjunta con la Sociedad Internacional de Farmacoeconomía e Investigación de Resultados y la Asociación Mexicana de Industrias de Investigación Farmacéutica

PANORAMA LAS ENFERMEDADES RARAS EN MÉXICO

Panorama de las enfermedades raras en México

Dra. Esther Lieberman Hernández

Departamento de Genética Humana
Instituto Nacional de Pediatría. México

7:00-9:00pm



CONSENSO DE HEMOFILIA EN MÉXICO

La hemofilia es un trastorno hemorrágico con patrón de herencia ligado al sexo, caracterizado por una incapacidad en la amplificación de la coagulación ocasionada por la deficiencia del factor VIII (hemofilia A o clásica) o del factor IX (hemofilia B). La secuenciación de los genes involucrados en la hemofilia ha permitido la descripción y registro de las principales mutaciones, así como la correlación con los diversos grados de severidad. Las manifestaciones hemorrágicas se relacionan con los niveles de factor deficiente circulante, afectando principalmente al sistema musculoesquelético y en particular a las grandes articulaciones (rodillas, tobillos y codos). El presente documento hace una revisión y consenso de los principales aspectos genéticos de la hemofilia, desde el patrón de herencia y el concepto de mujeres portadoras, la fisiopatología y la clasificación de la enfermedad, los estudios básicos y de confirmación ante la sospecha de hemofilia, y de los diversos esquemas de tratamiento basados en la infusión del factor de coagulación deficiente hasta las terapias innovadoras libres de factor, así como de las recomenda-

CONSENSUS SUR L'HÉMOPHILIE AU MEXIQUE

L'hémophilie est un trouble hémorragique à mode de transmission lié au sexe, caractérisé par une incapacité à amplifier la coagulation causée par un déficit en facteur VIII (hémophilie A ou classique) ou en facteur IX (hémophilie B). Le séquençage des gènes impliqués dans l'hémophilie a permis la description et l'enregistrement des principales mutations, ainsi que la corrélation avec les différents degrés de gravité. Les manifestations hémorragiques sont liées aux taux de facteur de carence circulant, affectant principalement le système musculo-squelettique et en particulier les grosses articulations (genoux, chevilles et coudes). Ce document fait une revue et un consensus des principaux aspects génétiques de l'hémophilie, à partir du modèle héréditaire et du concept de femmes porteuses, de la physiopathologie et de la classification de la maladie, des études fondamentales et confirmatoires pour l'hémophilie suspectée, et des différents schémas de traitement basés sur la perfusion de facteur de coagulation déficient à des thérapies innovantes sans facteur, ainsi que des recommandations pour la prise en charge des complications liées au traitement (développement d'inhibiteurs et/ou d'infections transmises par transfusion) ou secondaires à des événements hémorragiques au niveau articulaire (arthropathie hémophilique).

http://www.gacetamedica-demexico.com/files/gmm_uk_21_157_s1_001-035.pdf





ASSOCIATION DE LA LEPTINE AVEC DES FACTEURS CARDIOMÉTABOLIQUES CHEZ LES ÉCOLIERS ET LES ADOLESCENTS ATTEINTS D'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

Dans l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), l'obésité, l'hyperinsulinémie et les taux de leptine sont augmentés.

Cet article identifie la fréquence des facteurs de risque cardiométaboliques (CRF) chez les enfants et les adolescents atteints de CAH et explore la relation avec les niveaux de leptine et montre que la CAH avait une fréquence élevée de CRF et apparemment la leptine était associée à un profil cardiométabolique plus élevé. sujets en surpoids.



http://www.gacetamedicademexico.com/files/gmm_154_2_202-208.pdf

ciones para el manejo de las complicaciones asociadas al tratamiento (desarrollo de inhibidores y/o infecciones transmitidas por transfusión) o secundarias a los eventos hemorrágicos a nivel articular (artropatía hemofílica).

http://www.gacetamedicademexico.com/files/gmm_uk_21_157_s1_001-035.pdf

ASOCIACIÓN DE LEPTINA CON FACTORES CARDIOMETABÓLICOS EN ESCOLARES Y ADOLESCENTES CON HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

En la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), la obesidad, la hiperinsulinemia y los niveles de leptina se encuentran incrementados.

Este artículo identifica la frecuencia de los factores de riesgo cardiometabólico (FRC) en niños y adolescentes con HSC y explorar la relación con los niveles de leptina y muestra que la HSC tuvo alta frecuencia de FRC y al parecer la leptina se asoció con perfil cardiometabólico más adverso en sujetos con obesidad y sobrepeso.

http://www.gacetamedicademexico.com/files/gmm_154_2_202-208.pdf

L'ACADÉMIE NATIONALE DE MÉDECINE (ANMF) - <http://www.academie-medecine.fr>
Academia Nacional de Medicina Francesa



ENFERMEDADES RARAS, EL MODELO FRANCÉS

Un informe expresa una posición oficial adoptada por la Academia.

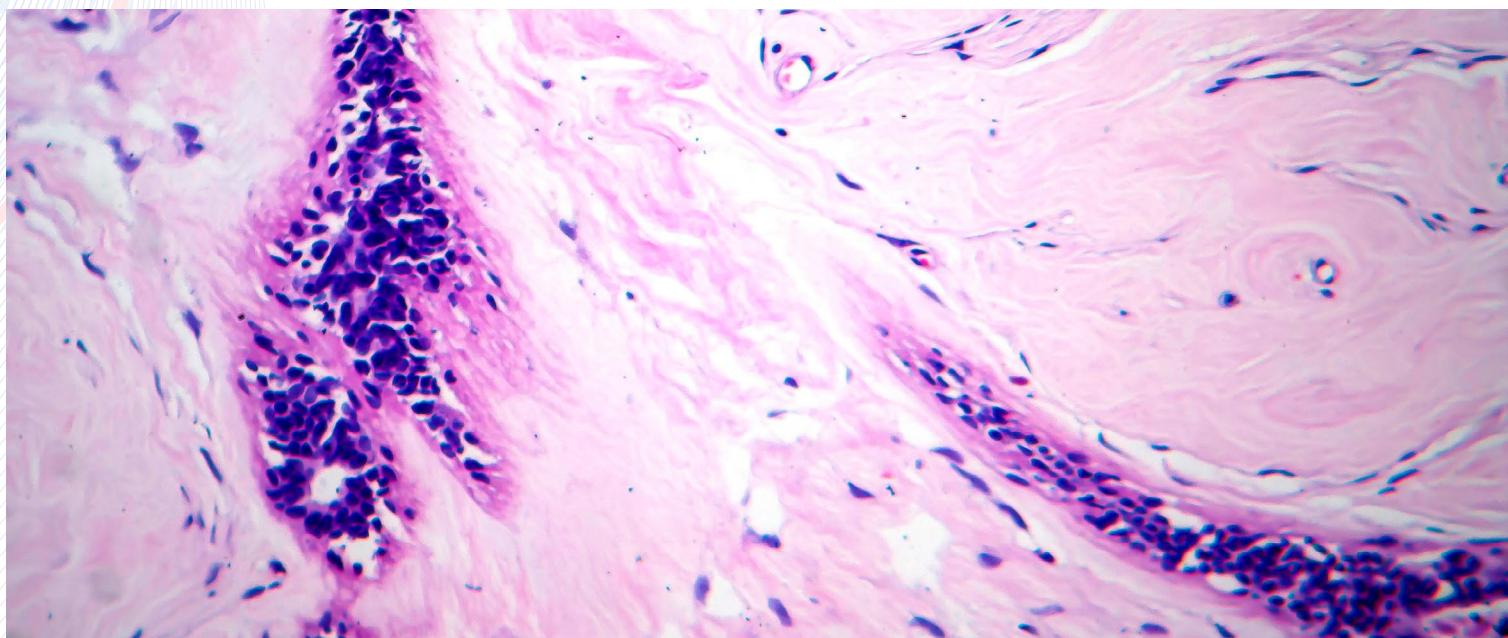
Las enfermedades raras, definidas en Europa por una prevalencia de menos de 1/2000 personas, suman alrededor de 7000, la mayoría de las cuales son de origen genético. Los planes nacionales franceses de enfermedades raras han permitido estructurar su atención en el marco de 131 centros nacionales de referencia y centros regionales de competencia. El ámbito de las enfermedades genéticas es en el que más ha avanzado la investigación. El análisis de paneles de genes y el estudio del exoma permiten identificar los genes responsables de las enfermedades genéticas y su mecanismo. Los medicamentos "huérfanos" se ponen a disposición de los pacientes en un marco específico que facilita su acceso. El papel de información



MALADIES RARES, LE MODÈLE FRANÇAIS

Un rapport exprime une prise de position officielle de l'Académie.

Les maladies rares, définies en Europe par une prévalence inférieure à 1/2 000 personnes, sont au nombre d'environ 7 000 dont la plupart sont d'origine génétique. Les plans nationaux français pour les maladies rares ont permis de structurer leur prise en charge dans le cadre de 131 Centres de références nationaux et de Centres de compétences régionaux. Le domaine des maladies d'origine génétique est celui dans lequel la recherche a le plus progressé. L'analyse de panels de gènes et l'étude d'exome permettent d'identifier les gènes responsables des maladies génétiques, et leur mécanisme. Les médicaments « orphelins » sont mis à la disposition des patients dans un cadre spécifique facilitant leur accès. Le rôle d'information et de soutien des associations



y apoyo de las asociaciones de pacientes, así como la educación terapéutica son importantes. La Academia recomienda la enseñanza de enfermedades raras como parte de los estudios médicos y la formación de especialistas, la estructura de la transición niño-adulto para pacientes infantiles raros y la designación de los médicos correspondientes en cada centro hospitalario universitario.

<http://www.academie-medecine.fr/wp-content/uploads/2016/04/rapport-global-31-03-2016.pdf>

HEMOCROMATOSIS

Con motivo de la Semana Nacional de la Hemocromatosis programada del 2016, la Academia Nacional de Medicina desea recordar las conclusiones de las enfermedades asociadas a la sobrecarga de Hierro, donde la forma más común de los cuales es hemocromatosis genética. De hecho, conviene destacar dos características de esta enfermedad: 1- la hemocromatosis es una enfermedad grave, en la que los pacientes no tratados desarrollan entre los 40 y los 50 años complicaciones graves y diversas (cirrosis, diabetes, artropatías, cardiopatías, melanoderma, insuficiencia hipofisaria, cáncer de hígado); 2- Afortunadamente, el diagnóstico presintomático permite un tratamiento sencillo para prevenir la aparición de estas complicaciones

<https://www.academie-medecine.fr/les-hemochromatoses-2/>

de patients, ainsi que l'éducation thérapeutique sont importants. L'Académie recommande l'enseignement des maladies rares dans le cadre des études médicales et de la formation des spécialistes, la structuration de la transition enfant-adulte pour les malades rares de l'enfance, et la désignation de médecins correspondants dans chaque centre hospitalouniversitaire.

<http://www.academie-medecine.fr/wp-content/uploads/2016/04/rapport-global-31-03-2016.pdf>

LES HÉMOCHROMATOSES

A l'occasion de la Semaine nationale de l'hémochromatose prévue du 2016, l'Académie nationale de médecine souhaite rappeler les conclusions de la séance qu'elle a organisée le 16 février 2016 sur les maladies associées à une surcharge en fer dont les hémochromatoses génétiques constituent la forme la plus fréquente. Il convient, en effet, de souligner deux caractéristiques de cette maladie : 1- l'hémochromatose est une maladie grave, les patients atteints non traités développant entre 40 et 50 ans des complications sévères et diverses (cirrhose, diabète, arthropathies, cardiopathies, mélanodermie, insuffisance hypophysaire, cancer du foie) ; 2- heureusement, le diagnostic présymptomatique permet par un traitement simple de prévenir l'apparition de ces complications.

<https://www.academie-medecine.fr/les-hemochromatoses-2/>



RÉSULTATS FRANÇAIS DE L'ENZYMOTHÉRAPIE SUBSTITUTIVE DANS LA MALADIE DE GAUCHER

La maladie de Gaucher est une affection génétique de transmission autosomique récessive liée à un déficit partiel en β glucocérébrosidase lysosomale. Le déficit enzymatique entraîne l'accumulation de glucocérébrosides dans les macrophages du foie, de la rate et de la moelle osseuse, avec apparition d'un hypersplénisme. Les patients atteints de maladie de Gaucher ont été classés en 3 types. Le type I est le plus fréquent, les troubles neurologiques sont l'apanage des types II et III. Nous rapportons ici les résultats de l'étude française qui intéresse 108 patients de type I, adultes et enfants. La dose initiale est de 30 à 60 U/kg administrée tous les 15 jours. La fatigue, les manifestations viscérales ou hématologiques sont très améliorées chez les patients atteints de forme grave. Les améliorations osseuses sont beaucoup plus lentes à apparaître. Chez l'enfant, les symptômes sont d'autant plus sévères que la maladie se révèle tôt, justifiant un traitement précoce avant l'apparition de dommages irréversibles. L'enzymothérapie est inefficace dans le type II. Il est possible que les dégâts neurologiques dans le type III soient améliorés par le traitement enzymatique. La maladie de Gaucher est aussi une excellente candidate pour la thérapie génique.

<https://www.academie-medecine.fr/resultats-francais-de-lenzymotherapie-substitutive-dans-la-maladie-de-gaucher/>



Agradecemos el apoyo irrestricto de SANOFI México para la realización de este Boletín. Agradecemos sinceramente a FUNSALUD por tomar esta iniciativa.
Nous apprécions le soutien sans restriction de SANOFI Mexique pour la réalisation de ce Bulletin. Nous vous remercions sincèrement a FUNSALUD d'avoir pris cette initiative.

RESULTADOS FRANCESES DE LA TERAPIA DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

La enfermedad de Gaucher es un trastorno genético autosómico recesivo vinculado a una deficiencia parcial de β -glucocerebrosidasa lisosómica. La deficiencia enzimática da como resultado la acumulación de glucocerebrosidos en los macrófagos del hígado, el bazo y la médula ósea, con el desarrollo de hipersplenismo. Los pacientes con enfermedad de Gaucher se han clasificado en 3 tipos. El tipo I es el más común, los trastornos neurológicos son exclusivos de los tipos II y III. Presentamos aquí los resultados del estudio francés en el que participaron 108 pacientes de tipo I, adultos y niños. La dosis inicial es de 30 a 60 U / kg administrada cada 15 días. Las manifestaciones de fatiga, viscerales o hematológicas mejoran mucho en pacientes con forma grave. Las mejoras óseas son mucho más lentas en aparecer. En los niños, los síntomas son más graves cuanto antes aparece la enfermedad, lo que requiere un tratamiento temprano antes de que ocurra un daño irreversible. La terapia enzimática es ineficaz en el tipo II. Es posible que el daño neurológico en el tipo III mejore con el tratamiento enzimático. La enfermedad de Gaucher también es un excelente candidato para la terapia génica.

<https://www.academie-medecine.fr/resultats-francais-de-lenzymotherapie-substitutive-dans-la-maladie-de-gaucher/>



Para conocer de programas, cursos y ligas de interés, Visita el sitio de "Enlaces Médicos"

Pour en savoir plus sur les programmes, les cours et les ligues d'intérêt, visitez le site « Liens médicaux »





* **ENLACES MÉDICOS®**
• Francia - México •

Tendencias Científicas **FRANCO-MEXICANAS DE SALUD Y EDUCACIÓN**



Tendances scientifiques **FRANCO-MEXICAINES EN SANTÉ ET ÉDUCATION**



IDEA ORIGINAL DE:
IDÉE ORIGINALE:



Consejo Estratégico
Franco-Mexicano
(CEFM)

Publisher Salud Academia