Descargado el: 13-11-2026 ISSN 2221-2434

Artículos originales

Niños y adolescentes con enfermedades raras atendidos en consulta provincial de nutrición

Children and Adolescents with Rare Diseases Treated in Provincial Nutrition Consultation

Elsy Roxana Geroy Moya[1] María Elena Quiñones Hernández[1] María Dolores García Suárez[1] Leidy Sosa Águila[1] María Ocaña Gil[1]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100

Cómo citar este artículo:
Geroy-Moya E, Quiñones-Hernández M, García-Suárez M, Sosa-Águila L, Ocaña-Gil M. Niños y adolescentes con enfermedades raras atendidos en consulta provincial de nutrición. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2019 [citado 2026 Nov 13]; 9(1):[aprox. 8 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/682

Resumen

Fundamento: el padecimiento de una enfermedad rara produce dificultades para su diagnóstico oportuno. Su pronóstico ensombrece cuando se asocia a desnutrición.
Objetivo: caracterizar a niños y adolescentes con enfermedades raras y desnutrición, atendidos en consulta provincial de nutrición en Cienfuegos.
Métodos: se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal cuyo universo lo constituyeron los 13 niños y adolescentes con enfermedades raras y desnutrición de gravedad variable que acudieron ese periodo a consulta en el Hospital Pediátrico de Cienfuegos en el entre enero y junio del 2017. Los datos fueron obtenidos de la revisión de la historia clínica, la entrevista médica, valoración clínica y nutricional. Las variables analizadas fueron: edad, sexo, tipo de desnutrición, peso al nacer, hábitos alimentarios y alteraciones en aparatos y sistemas.
Resultados: hubo predominio del sexo masculino con 9 (69,2 %) y del grupo mayor de 15 años, con 5 (38,4 %). La desnutrición moderada fue la que más se manifiestó con 6 (46,1 %). Es representativo que 8 pacientes exhibieron un peso al nacer de más de 3 000 gramos, para un 61,5 %, mientras que los hábitos alimentarios adecuados se presentaron con más frecuencia, resaltan los pacientes evaluados como desnutridos moderados dentro del grupo. El 100 % de los pacientes presentan alteración musculo-esquelética. La baja talla fue la más frecuente de las afectaciones del crecimiento y desarrollo, con un 46,1 %. Los pacientes con las formas severas de desnutrición presentan una mayor expresividad de la sintomatología.
Conclusión: predominó como el más afectado, el grupo de más de 15 años, el sexo masculino, el peso normal al nacer y los hábitos alimentarios adecuados. Fueron las alteraciones musculo-esqueléticas representativas en todos los casos.

Palabras clave: enfermedades raras, niño, adolescente, desnutrición, cuba

Abstract

Foundation: suffering an uncommon disease causes difficulties for its timely diagnosis. Their prognosis overshadows when associated with malnutrition.
Objective: to characterize children and adolescents with uncommon diseases and malnutrition, assisted in provincial nutritional consultation in Cienfuegos.
Methods: a descriptive, retrospective and cross-sectional study whose universe consisted of 13 children and adolescents with uncommon diseases and malnutrition of variable severity who attended the Pediatric Hospital consultation of Cienfuegos. Data were obtained from clinical history review, medical interview and clinical and nutritional assessment. The following variables were analyzed: age, sex, type of malnutrition, birth weight, eating habits and alterations in apparatus and systems. The results were taken to a database for statistical processing by the SPSS program version 15,0. The results were presented in frequency and ratio tables of variables expressed in frequency number and in percentages.
Results: there was predominance of the male sex with 9 (69,2 %) and of the group over 15 years old, with 5 (38,4 %). Moderate malnutrition was the frequent with 6 (46,1 %). It is representative that 8 patients exhibited a birth weight of more than 3,000 grams, for 61,5 %, while adequate eating habits occurred more frequently, highlighting the patients evaluated as moderate malnourished within the group. All of the patients have musculoskeletal disorders. The short stature was the most frequent of growth and development affectations, with 46,1 %. Patients with severe forms of malnutrition present a greater symptomatology expressivity.
Conclusion: the most affected group was male sex over 15 years old, the normal weight at birth and the adequate eating habits prevailed. There were the representative musculoskeletal alterations in all cases.

Key words: rare diseases, child, adolescent, malnutrition, cuba

Recibido: 2019-01-13 16:25:55
Aprobado: 2019-01-13 16:31:16

Correspondencia: Elsy Roxana Geroy Moya. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. roxanagm@hosped.sld.cu

INTRODUCCIÓN

El concepto de enfermedades raras apareció en Estados Unidos de Norteamérica en la década de 1980. La mayoría aparece en edad pediátrica, dada la mayor frecuencia de enfermedades genéticas, como los errores congénitos del metabolismo, muchas inmunodeficiencias primarias y malformaciones congénitas múltiples. Las enfermedades raras son generalmente multisistémicas, crónicas, a menudos degenerativas y con alto riesgo de discapacidad y muerte.[1]

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define como enfermedades raras, huérfanas o de baja prevalencia a aquellas que se presentan con una frecuencia igual o menor a 1 caso cada 10,000, y engloba 7000 enfermedades, que afectan el 7% de la población. Sin embargo, la legislación de cada país establece ese límite con amplias variaciones.

En Europa se considera como tal, cuando afecta a 1 en 2000 habitantes. Comienzan habitualmente desde el nacimiento o en la infancia, aunque aproximadamente el 50% pueden presentarse en la edad adulta. Están sujetas a variabilidad geográfica, social y temporal y representan gran dificultad para su diagnóstico oportuno. La mayoría es de origen genético, alrededor del 75%, correspondiendo el 3 a 4 % a mutaciones genéticas de nueva aparición, que se manifiestan en la edad pediátrica.Para dar una magnitud del problema, la Organización Mundial de la Salud señala que el 7% de la población padece una enfermedad rara; lo cual solamente para Europa representa 30 millones de personas. De este total, para España corresponden tres millones de pacientes con alguna de estas enfermedades.[2,3]

A pesar de tener recursos financieros limitados, Cuba ha priorizado la realización del derecho de cada niño al disfrute del más alto nivel posible de salud y ha logrado mejorar de manera importante la supervivencia infantil en las últimas décadas. El índice de supervivencia infantil subraya que el 99,4 % de los niños cubanos alcanza los primeros cinco años de vida.[4]

Las enfermedades raras pueden asociarse en muchos casos a retardo del desarrollo pondoestatural, a baja talla armónica (enfermedades crónicas: trastornos genéticos, la talla baja familiar, el retraso constitucional del crecimiento y el desarrollo y enfermedades endocrinas por insuficiencias hormonales) y disarmónicas o desproporcionadas (frecuentemente por alteraciones esqueléticas, entre las que las displasias esqueléticas (DE) o displasias óseas son una de las causas más frecuentes) o a alta talla (variantes normales: alta talla familiar y por causas nutricionales, genéticas y hormonales).[5,6]

En Cuba se han presentado trabajos de casos clínicos de niños con enfermedades raras a los cuales se le han realizado intervenciones nutricionales para mejorar su calidad de vida, así como se han publicado revisiones del tema donde se incluye la dieta adecuada para cada una de estas patologías descritas.[1,7]

El objetivo de este trabajo es caracterizar a niños y adolescentes con enfermedades raras asociadas a algún grado de desnutrición, atendidos en consulta provincial de nutrición en Cienfuegos lo que nos permitió elaborar estrategias multidisciplinarias de atención a favor de mejorar la calidad de vida de estos pacientes

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal en la consulta de nutrición provincial en el Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto de Cienfuegos, durante el periodo comprendido entre 1 enero a 30 junio del 2017.

El universo lo constituyeron todos los niños y adolescentes que acudieron con enfermedades raras durante ese periodo a la consulta de nutrición provincial.Se incluyeron en el estudio los niños y adolescentes de ambos sexos con enfermedades raras cuya valoración clínica y nutricional se correspondía con desnutrición de gravedad variable.

En el periodo que se analizó fueron atendidos 154 niños y adolescentes en consulta provincial de nutrición de los cuales 13 presentaron enfermedades raras y cumplieron con los criterios de inclusión.

Se analizaron en el estudio las siguientes variables: edad, sexo, tipo de desnutrición, peso al nacer (-2500 gramos, 2500 gramos-2999 gramos, + 3000 gramos), hábitos alimentarios (correcto, incorrecto, según las guías alimentarias para niñas y niños cubanos menores de 2 años y mayores de 2 años)y alteraciones en

aparatos y sistemas.

Para la obtención del dato primario se confeccionó una encuesta donde quedó recogida la información después de revisar las historias clínicas, realizar el interrogatorio y la valoración clínica y nutricional de los pacientes.

La evaluación del estado nutricional, en sus diferentes percentiles estuvo avalado por los datos clínicos y antropométricos y la edad del niño o adolescente encuestado, tomado de su carnet de identidad. Teniendo en cuenta la relación P/E, T/E, P/T, según las Tablas de crecimiento cubanas y en el mayor de 5 años se incluyó el IMC, según la fórmula IMC = peso (Kg) / altura $(m)^2$. Se clasificó la desnutrición atendiendo a la gravedad en: leve, moderada o severa.

Los resultados se llevaron a una base de datos para su procesamiento estadístico por el programa SPSS versión 15,0. Los resultados se presentaron en tablas de frecuencia y de relación de variables expresados en número de frecuencia y en por cientos para su análisis y discusión.

RESULTADOS

Se estudió un total de 13 niños y adolescentes con enfermedades raras asociadas a algún grado variable de desnutrición. El sexo predominante fue el masculino con 9 casos, que representó el 69,2 %. Hubo predominio del grupo mayor de 15 años con 5 (38,4 %). (Tabla 1).

Tabla 1. Distribución de niños y adolescentes con enfermedades raras y desnutrición proteico- energética según edad y sexo

Grupo de edad	Sexo					
	Masculino		Femenino		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
0-4 años	1	11,1	1	25,0	**2**	**15,4**
5-9 años	0	0,0	3	75,0	**3**	**23,1**
10-14 años	3	33,3	0	0,0	**3**	**23,1**
+15 años	**5**	**55,6**	0	0,0	**5**	**38,4**
Total	**9**	**69,2**	**4**	**30,8**	**13**	**100,0**

La desnutrición moderada fue predominante con 6 pacientes, representó el 46,1% seguido de las formas leves de desnutrición con 4 casos (30,8%). A pesar de existir en algunas de las afecciones, más de 1 caso, estas no se relacionan directamente con la gravedad de desnutrición y sí con el trastorno asociado y las complicaciones que pueden aparecer en la evolución de la enfermedad. (Tabla 2).

Tabla 2. Relación entre enfermedad rara y gravedad de la desnutrición proteico-energética

Enfermedad rara	Desnutrición proteico-energética					
	Leve		Moderada		Severa	
	No.	%	No.	%	No.	%
Hidrops fetal + displasia bilateral de cadera y luxación congénita de rodilla derecha	0	0,0	1	16,6	0	0,0
Pseudoacondroplasia	1	25,0	1	16,6	0	0,0
Epidermólisis bullosa	1	25,0	0	0,0	0	0,0
Síndrome de Marfan	1	25,0	1	16,6	0	0,0
Enteropatía lúpica	0	0,0	0	0,0	1	33,3
Síndrome de *Noonan*	0	0,0	1	16,6	1	33,3
Hipofosfatasia	0	0,0	1	16,6	0	0,0
Enfermedad de *Hallervorden-Spatz*	0	0,0	0	0,0	1	33,3
Enfermedad de *Steinert*	0	0,0	1	16,6	0	0,0
Erlhes	1	25,0	0	0,0	0	0,0
n=13	4	30,8	**6**	**46,1**	3	23,1

En cuanto al peso al nacer, el mayor número de pacientes estuvo representado por los que nacieron pesando más de 3 000 gramos, para un 61,5% (8 de 13). Llama la atención que solo un caso exhibió bajo peso al nacer, para un 7,7%, del total de los pacientes estudiados. No existieron diferencias significativas entre el grado de desnutrición y el peso al nacer. (Tabla 3).

Tabla 3. Relación entre el peso al nacer y gravedad de la desnutrición proteico-energética

Peso al Nacer	Desnutrición proteico-energética					
	Leve		Moderada		Severa	
	No	%	No	%	No	%
Menos de 2 500g	0	0,0	1	16,6	0	0,0
Peso insuficiente	2	50,0	1	16,6	1	33,3
Más de 3000g	2	50,0	4	66,8	2	66,7
n=13	**n=4**		**n=6**		**n=3**	

Al relacionar el grado de desnutrición con los hábitos alimentarios, se pudo observar que el 69,2% (9 de 13) presentaron hábitos alimentarios adecuados, mientras que un 30,8% (4 de 13) eran inadecuados; dentro de los adecuados, el mayor número de pacientes se corresponde con el grupo de pacientes evaluados nutricionalmente como desnutridos moderados, con 4 casos, seguidos de los desnutridos leves (3). (Tabla 4).

Tabla 4. Relación entre los hábitos alimentarios y gravedad de la desnutrición proteico-energética

Hábitos alimentarios	Desnutrición proteico-energética					
	Leve		Moderada		Severa	
	No	%	No	%	No	%
Adecuados	3	75,0	4	66,6	2	66,6
Inadecuados	1	25,0	2	33,4	1	33,4
n=13	n=4		n=6		n=3	

Al realizar el análisis de las manifestaciones clínicas se pudo observar que el 100% de los pacientes presentan alguna alteración musculo-esquelética, acompañada de debilidad muscular (12 de 13), que representóel 92,3 %; seguidas de las dismorfias (10 de 13), para un 76,9%. La marcha patológica y los trastornos gastrointestinales se pudieron ver con relativa frecuencia, con 8 y 7 casos, para un 61, 5% y 53,8%, respectivamente. La baja talla constituyó la afección más frecuente de afectación del crecimiento y desarrollo de estos pacientes con 6 casos, con un 46,1%, sumándosele a esta alteración, afectación del peso para la edad en 5 de estos pacientes, que representó el 83, 3%. Los pacientes que manifestaron las formas severas de desnutrición exhiben la mayor expresividad de la sintomatología referida. (Tabla 5).

Tabla 5. Relación entre las manifestaciones clínicas y gravedad de la desnutrición proteico-energética

Manifestaciones clínicas	Desnutrición proteico-energética					
	Leve		Moderada		Severa	
	No	%	No	%	No	%
Alteraciones musculo-esqueléticas	4	100,0	6	100,0	3	100,0
Alteraciones mucocutáneas	1	25,0	0	0,0	0	0,0
Dismorfías	2	50,0	6	100,0	2	66,6
Debilidad muscular	3	75,0	6	100,0	3	100,0
Trastornos gastrointestinales	2	50,0	3	50,0	2	66,6
Marcha patológica	2	50,0	3	50,0	3	100,0
Distonía	0	0,0	0	0,0	1	33,3
Miotonías	0	0,0	1	16,6	0	0,0
Alta talla	1	25,0	1	16,6	1	33,3
Baja talla	1	25,0	3	50,0	2	66,6
Afectación del peso y la talla para la edad	1	25,0	2	33,3	2	66,6
Retardo del desarrollo sexual	1	25,0	1	16,6	1	33,3
n=13	n=4		n=6		n=3	

DISCUSIÓN

Las personas que padecen alguna enfermedad rara se enfrentan a múltiples dificultades, tanto en el ámbito médico (debido a retrasos en el diagnóstico y tratamiento por desconocimiento) como en el psicosocial ya que representa una carga para el paciente y su familia, lo que lleva a la estigmatización, rechazo y exclusión que los vuelve vulnerables social, económica y psicológicamente. Por ello, surge la necesidad de políticas de salud que incluyan estas entidades y su difusión, porque nadie encuentra lo que no conoce.

Si a esto se suma la desnutrición que continúa siendo un problema significativo en todo el mundo, sobre todo en los niños. Esta es una condición patológica derivada de la subutilización de los nutrientes esenciales en las células del cuerpo, donde una de sus causas se debe a enfermedades que repercuten en el buen estado nutricional. Según el Manual internacional de clasificación de enfermedades es una complicación médica posible, pero que puede prevenirse y tiene un impacto muy importante sobre el resultado de los tratamientos.[8,9]

El predominio de pacientes mayores de 15 años y del sexo masculino en este estudio debe estar en relación con los cambios que acontecen en la adolescencia: estirón puberal, el desarrollo sexual, el pensar cómo me veo y el querer desarrollar una mayor actividad física con gran gasto energético, a pesar de las limitaciones por su enfermedad. Todos estos factores influyen en la asistencia a consulta buscando asesoramiento.

La prevalencia y gravedad de la desnutrición es mucho mayor en los primeros años de vida, debido a la vulnerabilidad del niño a la privación nutricional. Las razones para ello son numerosas: requerimientos elevados para el crecimiento, depósitos escasos, inmadurez fisiológica de los órganos y sistemas relacionados con la alimentación y falta de autonomía. En el caso de los niños con enfermedades crónicas, entre ellas las enfermedades raras el riesgo de desnutrición es aún mayor debido a que pueden estar alterados uno o varios de los mecanismos implicados en el proceso de la nutrición. Este riesgo va a depender no solo de la naturaleza y las complicaciones de la enfermedad de base sino también de los tratamientos administrados.[10]

El adecuado conocimiento y abordaje de los pacientes afectados por todas las enfermedades raras no puede generalizarse, ya que cada una de ellas tiene su propia idiosincrasia derivada de las opciones diagnósticas, terapéuticas y pronósticas, pero en general puede asimilarse al clásico método clínico o a la aproximación sistemática que se hace desde la genética clínica.[11]

En este estudio predominaron las formas leves y moderadas de la desnutrición. A pesar de existir en algunas de las entidades, con más de 1 caso, la expresión de gravedad de la desnutrición no fue igual. En el caso de las patologías con desnutrición grave responden a complicaciones propias de su enfermedad: el paciente con enteropatía lúpica por cursar con diarrea crónica, enteropatía perdedora de proteínas, asociarse a una inmunodeficiencia y a las complicaciones propias del tratamiento recibido entre ellas, la alimentación parenteral. Por otra parte, una de las pacientes con síndrome de Noonan presenta un trastorno metabólico aún sin definir, lo que empeora aún más su evolución y en el caso del paciente con enfermedad de *Hallervorden-Spatz*, las infecciones respiratorias lo llevaron a una ventilación prolongada, con dificultades para su alimentación. Estos 3 pacientes se les realizó la evaluación con los centros de referencia nacional.

La desnutrición que se presenta desde la niñez, sobre todo en el menor de cinco años incrementa el riesgo de morbimortalidad, inhibe el desarrollo cognitivo y afecta el estado de salud de por vida. Atender a este problema es condición indispensable para asegurar el derecho a la supervivencia y al desarrollo de las niñas y niños.[12]

Según datos ofrecidos por la OMS y El Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia (UNICEF) (por sus siglas en inglés) las madres desnutridas tienen mayor probabilidad de dar a luz niños con bajo peso al nacer que las madres nutridas de manera adecuada. Los partos se producen antes del término de la gestación. Se estima que entre el 60 % y 80% de muertes neonatales ocurren entre bebes con bajo peso al nacer.[13]

El estado nutricional de niños(as) y adolescentes que se encuentran en edades donde se produce el máximo desarrollo corporal, también adquieren los comportamientos sociales que guiarán sus estilos y hábitos de vida, por lo tanto, su perfil en el estado de salud en la edad productiva o laboral.[14]

Este trabajo muestra que el bajo peso al nacer no es un problema para este tipo de enfermedades, así como los hábitos alimentarios inadecuados.

No existieron diferencias entre la gravedad de la desnutrición, el peso al nacer y los hábitos alimentarios.

Estas enfermedades producen en algunos casos discapacidades. Las personas con discapacidad representan alrededor del 10 % de la población mundial según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS). Las consecuencias del retraso diagnóstico, que puede durar incluso décadas, son devastadoras: falta de consejo genético a la familia con probable nacimiento de otros niños con la misma enfermedad, deterioro en la salud, invalidez y muerte de los afectados y la pérdida de confianza en los profesionales médicos y en el sistema de salud en general. Por ello su atención va dirigida a mejorar la calidad de vida de estas personas, la integración social de estas y la prevención de la discapacidad. Las enfermedades genéticas y defectos congénitos representan causas importantes de estas discapacidades.[1,15]

Las enfermedades raras presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no solo de una patología a otra, sino también de un paciente a otro y a lo largo de la vida. Dos personas pueden sufrir la misma enfermedad con diferente grado de afectación y de evolución. Sin embargo, los afectados refieren problemas comunes, hasta dos terceras partes de los afectados por enfermedades raras tienen problemas graves e invalidantes.[11]

Entre ellas las displasias esqueléticas son un grupo amplio y heterogéneo de patologías, frecuentemente raras y de base genética, del metabolismo óseo. Actualmente y según la última clasificación de estas, existen alrededor de 400 entidades distintas, y más de 250 genes responsables.[16]

Existen también una línea de patologías, las cuales, a pesar de su reducida tasa de prevalencia, presentan un importante y significativo impacto en las vidas de las personas que las padecen. Tal es el caso de la denominada epidermólisis bullosa, la cual está enmarcada usualmente como un grupo heterogéneo de trastornos de origen genético que afectan la piel y las mucosas (boca, esófago, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias, párpados y córnea) y que pueden presentar deformidades musculo esqueléticas con anquilosis, atrofia, entre otras.[17,18]

La talla baja desproporcionada también puede ser el signo de una amplia variedad de condiciones patológicas o trastornos hereditarios, por lo tanto, la fisiopatología depende de la causa subyacente.[5]

Entidades como el síndrome de Noonan pueden tener el peso y la talla normales, al nacimiento.La talla en la infancia se sitúa en percentiles bajos de la normalidad y se hace más evidente en la adolescencia por la falta de pico puberal de crecimiento.[18]

En esta investigación cuando se realiza el análisis de las manifestaciones clínicas se muestran en su totalidad las alteraciones musculo-esqueléticas. Enfermedades como la pseudoacondroplasia y las displasias de cadera, forman parte de las displasias óseas que cursan con estas alteraciones y producen marcha patológica, al igual que la debilidad muscular que pueden ir acompañando a esta. Pudo verse trastornos gastrointestinales con relativa frecuencia: lesión gástrica e intestinal, trastornos hidroelectrolíticos y ácido-básicos secundarios a una diarrea crónica, enteropatía perdedora de proteínas, son los predominantes. La baja talla manifestada en el tiempo como afectación del crecimiento y desarrollo de estos pacientes es frecuente.

Las enfermedades raras por su presentación tienden a provocar retraso diagnóstico. En ocasiones falla el consejo genético lo que provoca el nacimiento de otros niños con igual enfermedad.

En América Latina ya existen algunas iniciativas al respecto: en Argentina la Fundación Geiser; en Chile, desde el 2005 existe el Centro de Manejo Integral de Enfermedades Raras (Ceminer) en la Universidad de Chile, la Fundación de Pacientes Lisosomales de Chile (FELCH). La Sociedad Chilena de Pediatría publicó el libro Pediatría para NANEAS (niños y adolescentes con necesidades especiales de atención).[1]

Los resultados indican que las enfermedades raras en sí o cuando se asocian a desnutrición de gravedad variable se constituye en un problema a enfrentar por el pediatra y los servicios de salud. El diagnóstico temprano y oportuno, ayudaría a prevenir o al menos minimizar las discapacidades. El manejo multidisciplinario de estas patologías sería ideal cuando se integran pediatras, ortopédicos, genetistas, fisiatras y las diferentes especialidades afines. La atención de estos pacientes con necesidades especiales

nutricionales es compleja. La creación de una consulta para el manejo integral de los pacientes, la atención a sus peculiaridades permitiría mejorar su calidad de vida y obtener la confianza de pacientes y familiares para llevar esperanza a los hogares de estos pacientes y sus familiares.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Wilson M, Velazco M, Febles C, Scrich A, Sánchez LD, Llanes Ll, et al. Compendio: Enfermedades Raras [Internet]. Camagüey: Universidad de Ciencias Médicas Carlos Juan Finlay; 2014 [citado 16 Oct 2018]. Disponible en: http://files.sld.cu/cpicm-cmw/files/2015/01/comp-enferm-raras-2014.pdf

2. Servin R, Ávalos M, Pedrini C, Lafuente M. Enfermedades huérfanas, raras o poco frecuentes: Mucopolisacaridosis tipo III. Enfermedad de Sanfilippo. Presentación de un caso. Rev Facul Med UNNE [revista en Internet]. 2014 [citado 12 Ene 2018];34(2):[aprox. 5p]. Disponible en: http://corrienteseduca.edu.ar/medicina/images/documentos/Revista_Numero/2014-Revista Med 2 Completa.pdf#page=34

3. Carbajal L. Enfermedades raras. Rev Mex Pediatr [revista en Internet]. 2015 [citado 23 Oct 2018];82(6):[aprox. 5p]. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2015/sp156f.pdf

4. Ministerio de Salud Pública. Incidencia de enfermedades de declaración obligatoria seleccionadas [Internet]. La Habana: Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud; 2013 [citado 12 Feb 2017]. Disponible en: https://www.paho.org/cub/index.php?option=com_docman&view=download&alias=1374-anuario-estadistico-de-salud-de-cuba-2014&category_slug=estadisticas&Itemid=226

5. Lapunzina P. Aspectos clínicos y genéticos en tallas bajas disarmónicas. Rev Esp Endocrinol Pediatr [revista en Internet]. 2015 [citado 27 Dic 2017];6 Suppl 1:[aprox. 5p]. Disponible en: http://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E12/P1-E12-S521-A289.pdf

6. Argente J, Sotos JF. Hipercrecimientos. Protocdiagn Ter Pediatr [revista en Internet]. 2011 [citado 23 Oct 2017];1(1):[aprox. 15p]. Disponible en: https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6180383

7. Revuelta LA, Ruíz DR, Guerra D, Bravo E. Epidermólisis bullosa. Presentación de un caso. Medisur [revista en Internet]. 2016 [citado 23 Nov 2017];14(6):[aprox. 15p]. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/medisur/msu-2016/msu166q.pdf

8. Orphanet. Acerca de las enfermedades raras [Internet]. París: Orphanet; 2018 [citado 16 Oct 2018]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES

9. Baute N, Castañeda E. Caracterización de la desnutrición infantil en el hospital guatemalteco de Poptún. MEDISAN [revista en Internet]. 2014 [citado 12 Feb 2016];18(10):[aprox. 5p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192014001000010&lng=es

10. Martínez AB, Pedrón C. Nutrición en el niño con enfermedades crónicas: cardiopatías, neumopatías y nefropatías. An Pediatr Contin [revista en Internet]. 2012 [citado 23 Oct 2017];10(1):[aprox. 15p]. Disponible en: http://appswl.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=80000657&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=51&ty=17&accion=L&origen=apccontinuada&web=www.apcontinuada.com&lan=es&fichero=v10n1a557pdf001.pdf&anuncioPdf=ERROR_publi_pdf

11. González D. Una visión general sobre las enfermedades raras. Pediatr Integral [revista en Internet]. 2014 [citado 23 Nov 2017];18(8):[aprox. 15p]. Disponible en: https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2014-10/una-vision-general-sobre-las-enfermedades-raras/

12. Arqueta S, Benítez SA, Cano RA. Prevalencia de desnutrición en niños menores de cinco años inscritos en el programa atención integral a las enfermedades prevalentes de la infancia en las Unidades Comunitarias de Salud Familiar de San Pedro Chirilagua y Uluazapa en San Miguel y periférica de Santa Rosa de Lima en La Unión. Periodo de 2010 a 2012 [Internet]. El Salvador: Universidad de El Salvador; 2013 [citado 23 Ene 2018]. Disponible en: http://ri.ues.edu.sv/id/eprint/4940/

13. UNICEF. Mejorar la nutrición infantil: el imperativo para el progreso mundial que es

posible lograr [Internet]. New York: UNICEF; 2013 [citado 12 Dic 2017]. Disponible en: https://www.unicef.org/spanish/publications/files/Spanish_UNICEF-NutritionReport_low_res_10May2013.pdf

14. Ceballos CL, Vizcarra I, Acosta, LD, Loza M, Reyes C. Sobrepeso y obesidad en preescolares y escolares de una comunidad periurbana de origen Otomí en el Valle de Toluca, México. Población y Salud en Mesoamérica [revista en Internet]. 2012 [citado 21 Ene 2018];10(1):[aprox. 25p]. Disponible en: http://www.redalyc.org/pdf/446/44623233002.pdf

15. Rodríguez GH, Duquen LM, Jijon AM. El mosaicismo germinal como posible mecanismo etiológico de la Acondroplasia y el síndrome Saethre-Chotzen. Presentación de dos familias. Rev Cubana Genét Comunit [revista en Internet]. 2011 [citado 13 Abr 2017]; 5(3). Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/revcubgencom/cgc-2011/cgc113k.pdf

16. Warman ML, Cormier V, Hall C, Krakow D, Lachman R, LeMerrer M, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2010 revision. Am J Med Genet A. 2011;155A(5):943-68

17. Álvarez O, Ortiz D. Características demográficas, clínicas y farmacológicas de pacientes con epidermólisis bullosa: estudio de corte transversal [Internet]. Bogotá: Colegio Mayor de Nuestra Señora del Rosario; 2016 [citado 23 May 2018]. Disponible en: http://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/13586/53107989-2016.pdf?sequence=6&isAllowed=y

18. Ballesta MJ, Guillén E. Síndrome de Noonan. Protocdiagn ter pediatr. 2010;1(1):56-63