



Biblioteques **Blanquerna**

**Universitat Ramon Llull**



## **GUIA DE LECTURA 22 (desembre 2009)**

### **LES MALALTIES MINORITÀRIES**

Les malalties minoritàries, també conegudes com malalties rares o poc freqüents, formen un grup de més de 7000 patologies diferents que afecten a una minoria de la població. Degut a la seva escassa incidència no compten amb l'atenció dels investigadors, de manera que el seu diagnòstic i tractament és més que problemàtic per als professionals de la salut i angoixant per als malalts, que no saben ni tan sols contra què han de lluitar.

Aquest any les malalties minoritàries són les protagonistes de la [7a Jornada d'estudiants de Blanquerna Salut](#) i de [La Marató de TV3](#), i des de la biblioteca, com és habitual, volem fer la nostra aportació oferint-vos aquesta guia de lectura. En ella hi trobareu una petita selecció de llibres i articles de revista que parlen d'alguna d'aquestes malalties i que podeu localitzar a les Biblioteques Blanquerna.

En la pàgina web a més a més hi trobareu una selecció d'enllaços que complementen la guia.

Esperem que sigui del vostre interès.

Servei de biblioteca de l'EUIFN

<http://www.blanquerna.url.edu/inici.asp?id=sbb.euif.quies>

### **ATÀXIES**

Berciano Blanco JA, Vadillo Bermejo A. [Ataxias y enfermedades de las neuronas motoras]. *Medicine* 2003;8(98):5277-5319.

Jordan García I. Ataxia. *Pediatría rural y extrahospitalaria* 2003;33(307):19-24.

### **ATRÒFIA MUSCULAR ESPINAL**

Alvarez AM. L'Amyotrophie spinale infantile : étude de cas. *Cahiers de kinésithérapie* 1998(193-194):32-39.

Bach JR. Medical considerations of long-term survival of Werdnig-Hoffmann disease. *American journal of physical medicine and rehabilitation* 2007;86(5):349-355.

Febrer Rotger A, Meléndez Plumed M. Atrofia muscular espinal : complicaciones y rehabilitación. *Rehabilitación* 2001;35(5):307-311.

Lissoni A. Kinematic analysis of patients with spinal muscular atrophy during spontaneous breathing and mechanical ventilation. *American journal of physical medicine and rehabilitation* 1998;77(3):188-192.

Tizzano E, Baiget M. Bases moleculares de la atrofia muscular espinal : el gen SMN. Neurología 2000;15(9):393-400.

### **DISTRÒFIA MUSCULAR DE DUCHENNE**

Evans NP. Dysregulated intracellular signaling and inflammatory gene expression during initial disease onset in Duchenne Muscular Dystrophy. American journal of physical medicine and rehabilitation 2009;88(6):502-522.

Gomez-Merino E, Bach JR. Duchenne muscular dystrophy : prolongation of life by noninvasive ventilation and mechanically assisted coughing. American journal of physical medicine and rehabilitation 2002;81(6):411-415.

Güell Rous R. Alteraciones pulmonares y no pulmonares en la distrofia muscular de Duchenne. Archivos de bronconeumología 2007;43(10):557-561.

Hukins CA, Hillman DR. Daytime predictors of sleep hypoventilation in Duchenne muscular dystrophy. American journal of respiratory and critical care medicine 2000;161(1):166-170.

Morrow M. Duchenne Muscular Dystrophy : a biopsychosocial approach. Physiotherapy 2004;90(3):145-150.

Orient López F, Febrer Rotger A, Meléndez Plumed M. Fracturas en la distrofia muscular de Duchenne. Rehabilitación 2001;35(5):302-306.

Patte K. Analyse de la marche au cours de la dystrophie musculaire de Duchenne. Annales de réadaptation et de médecine physique 2000;43(2):57-68.

### **ESCLEROSI LATERIAL AMIOTRÒFICA**

Aebischer P, Kato AC. Combatir la esclerosis lateral amiotròfica. Investigación y ciencia 2008(376):60-67.

Albom M. Els Dimarts amb Morrie : un vell, un jove i la gran lliçó de la vida. 5a ed. Barcelona: Empúries; 1999.

Albom M. Martes con mi viejo profesor : una lección de la vida, de la muerte y del amor. 4ª ed. Madrid: Maeva; 1998.

Arrabal Conejo MC. Fisioterapia y esclerosis lateral amiotròfica. Fisioterapia 2001;22(4):199-205.

Esquerda Colell JE. Esclerosis lateral amiotròfica. Mente y cerebro 2006(17):83-92.

Farrero E, Prats Pujadas E, Escarrabill Sanglàs J. Toma de decisiones en el manejo clínico de los pacientes con esclerosis lateral amiotròfica. Archivos de bronconeumología 2003;39(5):226-232.

Matías-Guiu Guía J. Epidemiología analítica de la esclerosis lateral amiotròfica. Neurología 2008;23(3):168-178.

Matías-Guiu Guía J. Terapia celular en la esclerosis lateral amiotròfica. Neurología 2008;23(4):226-237.

Matías-Guiu Guía J. Epidemiología descriptiva de la esclerosis lateral amiotròfica. Neurología 2007;22(6):368-380.

Rodríguez de Rivera Garrido FJ. Desarrollo de una vía clínica para la atención a pacientes con esclerosis lateral amiotròfica en un ámbito regional : Red de Atención de ELA-Comunidad de Madrid. Neurología 2007;22(6):354-361.

Romero Merlos A, Bonet Bolós R. Revisión del manejo diético y nutricional de los pacientes con esclerosis lateral amiotròfica. Actividad dietética 2009;13(1):10-16.

Salom Parets C, Instituto del Lenguaje y la Comunicación. Soy Caty Salom : tengo esclerosis lateral amiotròfica. 4ª ed. Sevilla: Instituto del Lenguaje y la Comunicación; 1998.

Jornadas sobre Intervención Logopédica en Esclerosis Múltiple y Esclerosis Lateral Amiotrófica : Salamanca, 26 y 27 de febrero de 1997. Salamanca: Publicaciones Universidad Pontificia; 1998.

Vázquez Espinar M, Eimil Ortiz M, Arroyo González R. Esclerosis lateral amiotrófica : pronóstico y tratamiento. Jano 2005;(1579):49-53.

## **FIBROSI QUÍSTICA**

Aliño Pellicer SF, Federación Española contra la Fibrosis Quística. Libro blanco de atención a la fibrosis quística. Madrid: Federación Española contra la Fibrosis Quística; 2002.

Associació Balear contra la Fibrosi Quística. Què és la fibrosi quística (FQ) o mucoviscidosis? = ¿Qué es la fibrosis quística (FQ) o mucoviscidosis? Palma de Mallorca: Associació Balear contra la Fibrosi Quística; 1995.

Azcorra Liñero I, Salcedo Posadas A. Guía de apoyo y cuidados para enfermos y familiares con fibrosis quística : lo que necesitan el paciente y su familia. Madrid: Federación Española contra la Fibrosis Quística; 2007.

Botrán Prieto M. Exacerbación respiratoria en fibrosis quística. Revista de patología respiratoria 2008;11(1):13-19.

Cabrera Roca G, Fernández-Burriel Tercero M, Cabrera Navarro P. Fibrosis quística en la edad adulta. Medicina clínica 2003;120(15):584-588.

Cantón Moreno R. Patógenos multirresistentes en la fibrosis quística. Archivos de bronconeumología 2002;38(8):376-385.

Cuadrado Ibáñez F, González Nieto MP, Sabando Rodríguez E. Manual práctico para padres de niños con fibrosis quística. Madrid: Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística; 2004.

Dapena Fernández FJ. Fibrosis quística : atención integral, manejo clínico y puesta al día. Salobreña: Alhulia; 1998.

de Gracia J. Fibrosis quística del adulto. Medicina clínica 2002;119(16):605-609.

de Gracia J. Antibióticos nebulizados en pacientes con fibrosis quística. Medicina clínica 2001;117(6):233-237.

de Pablo A. Trasplante pulmonar en fibrosis quística. Revista de patología respiratoria 2008;11(S2):122-126.

Esteban Romaní L, López Puchol S. Cuidarme bien para cuidar mejor : manual de medidas de protección para familiares de personas con fibrosis quística. Valencia: Federación Española contra la Fibrosis Quística; 2006.

Farbotko K. Change in physiotherapy management of children with cystic fibrosis in a large urban hospital. Physiotherapy: theory and practice 2005;21(1):13-21.

Federación Española contra la Fibrosis Quística. Los Tres pilares del tratamiento en fibrosis quística : antibioterapia, fisioterapia, nutrición. Valencia: Federación Española contra la Fibrosis Quística; 2007.

DVD de nutrición para personas con FQ. Valencia: Federación Española de Fibrosis Quística; 2008.

Fifoot S. Respiratory exacerbations in children with cystic fibrosis. Physiotherapy: theory and practice 2005;21(2):103-111.

Gauche H. Application d'un programme de réhabilitation respiratoire à la mucoviscidose. Kinésithérapie scientifique 2000;(396):31-35.

Girón RM. Eficiencia del tratamiento antibiótico intravenoso domiciliario en la fibrosis quística. Medicina clínica 2006;127(15):567-571.

- Girón RM. Efectividad en la aplicación de tres protocolos de prevención y tratamiento de la osteoporosis en pacientes adultos con fibrosis quística. *Medicina clínica* 2005;125(9):325-328.
- Ireland C. Adherence to physiotherapy and quality of life for adults and adolescents with cystic fibrosis. *Physiotherapy* 2003;89(7):397-407.
- Lagniaux F, Pelca D. Sport et mucoviscidose : un lien possible?. *Kinésithérapie scientifique* 2008(488):23-29.
- Lejosne C. Education à l'aérosolthérapie du patient atteint de mucoviscidose. *Kinésithérapie scientifique* 2005(452):5-11.
- Máiz Carro L. Normativa del diagnóstico y el tratamiento de la afección respiratoria en la fibrosis quística. *Archivos de bronconeumología* 2001;37(8):316-324.
- Máiz Carro L, Cantón Moreno R. Tratamiento con azitromicina en la fibrosis quística. *Medicina clínica* 2004;122(8):311-316.
- Martínez Meca A. Seguridad del tratamiento antibiótico intravenoso domiciliario en pacientes adultos con fibrosis quística. *Revista de patología respiratoria* 2000;11(2):61-66.
- Navas de Solís MS. Importancia del trasplante pulmonar en la aparición de diabetes mellitus en pacientes adultos con fibrosis quística. *Archivos de bronconeumología* 2007;43(2):86-91.
- Padilla Alarcón JD. Fibrosis quística y trasplante pulmonar. *Archivos de bronconeumología* 2005;41(9):489-492.
- Padilla A. Validez y fiabilidad del cuestionario respiratorio de St. George en población adulta con fibrosis quística. *Archivos de bronconeumología* 2007;43(4):205-211.
- Ruperto López MM. Aspectos nutricionales en la fibrosis quística. *Alimentación, nutrición y salud* 2000;7(1):21-28.
- Salcedo Posadas A. Tratamiento antibiótico intravenoso domiciliario en la fibrosis quística : conferencia de consenso. *Archivos de bronconeumología* 2003;39(10):469-475.
- Salcedo Posadas A, García Novo MD (coord). *Fibrosis quística*. Madrid: Díaz de Santos; 1998.
- Sermet-Gaudelus I. La Mucoviscidose. *Cahiers de nutrition et de diététique* 2000;35(1):60-64.
- Sims EJ. La Fibrosis quística diagnosticada después de los 2 meses de edad da lugar a peores resultados y requiere más tratamiento. *Pediatrics* 2007;63(1):10-20.
- Solé A. Trasplante pulmonar en la fibrosis quística : complicaciones infecciosas. *Medicina clínica* 2006;126(7):255-258.
- Sood N, Paradowski LJ, Yankaskas JR. Outcomes of intensive care unit care in adults with cystic fibrosis. *American journal of respiratory and critical care medicine* 2001;163(2):335-338.
- Togores B, Sigritz N. Fibrosis quística en el adulto. *Jano* 2001;61(1393):31-36.
- Vilar Sánchez E, Vilar Checa E. Fibrosis quística y contracepción. *Toko-ginecología práctica* 2001;60(650):24-29.
- White D, Stiller K, Roney F. The Prevalence and severity of symptoms of incontinence in adult cystic fibrosis patients. *Physiotherapy: theory and practice* 2000;16(1):35-42.

## **LEGIONEL·LOSI**

Barrios Rueda E, Seijas Martínez-Echevarría MJ. Legionelosis : prevención y control. *Jano* 2003;65(1497):34-38.

Domínguez García A (ed). Protocol d'investigació i control de la legionel·losi. 2a ed. Barcelona: Direcció General de Salut Pública; 1999.

Reth Fuster P, Fernàndez X, Capdevila Morell JA. Legionelosis. Formación médica continuada en atención primaria 2005;12(4):213-219.

Sabrià M (dir). [Legionelosis]. *Medicina clínica* 2006;126(5):175-195.

Sabrià M (dir). Guia per a la prevenció i el control de la legionel·losi. Barcelona: Generalitat de Catalunya. Departament de Sanitat i Seguretat Social; 2002.

Sabrià M, Domínguez García A (ed). Legionelosis. *Medicina clínica* 2002;119(S2):1-67.

## **LUPUS ERITEMATÓS SISTÈMIC**

Font Franco J, Khamashta MA, Vilardell Tarrés M. Lupus eritematoso sistémico. 2ª ed. Barcelona: Mra; 2002.

Rooney J. Lupus eritematoso sistémico : el gran imitador desenmascarado. *Nursing* 2006;24(10):32-38.

Ruiz-Irastorza G. Lupus eritematoso sistémico. *Jano* 2007(1672):27-32.

Torre Aboki Jdl, Martínez Sanchís A, Perdiguero Gil M. Lupus eritematoso sistémico. *Metas de enfermería* 2009;12(1):20-25.

Zouali M. El Lupus, sus causas y posibilidades de tratamiento. *Investigación y ciencia* 2005(344):47-53.

## **MALALTIA DE BEHÇET**

Porcel Pérez JM, Universitat de Lleida. Enfermedades sistémicas autoinmunes del adulto : conectivopatías y vasculitis. Lleida: Edicions de la Universitat de Lleida; 2006.

Ucar Angulo E (coord). Enfermedades sistémicas inflamatorias, otras artritis inflamatorias. *Medicine* 2009;10(33):2185-2217.

Vives R, Valcayo AM. Enfermedad de Behçet. *Jano* 2001;60(1379):77-84.

## **MALALTIA DE HUNTINGTON**

Andrich J, Epplen JT. Enfermedad de Huntington. *Mente y cerebro* 2006(17):78-82.

Badenes Guía D. Demencia y corea de Huntington. *Jano* 1998;54(1259):64-66.

Bilney B, Morris ME, Perry A. Effectiveness of physiotherapy, occupational therapy, and speech pathology for people with Huntington's disease : a systematic review. *Neurorehabilitation and neural repair* 2003;17(1):12-24.

Busse ME. Physical therapy intervention for people with Huntington disease. *Physical therapy* 2008;88(7):820-831.

Cattaneo E, Rigamonti D, Zuccato C. Enfermedad de Huntington. *Investigación y ciencia* 2003(317):26-31.

Fundació Institut Guttmann, Associació Catalana de la Malaltia de Huntington. Guía sobre la enfermedad de Huntington : información, orientación y experiencias de utilidad para las personas afectadas, sus familias y sus cuidadores. Badalona: Fundació Institut Guttmann; 2005.

## **OSTEOGÈNESIS**

Fernández Maldonado AI, Gutiérrez Alonso JL. El Niño con osteogénesis imperfecta. Revista ROL de enfermería 2001;24(5):338-342.

Fernández Maldonado AI, Gutiérrez Alonso JL. El Niño con osteogénesis imperfecta. Revista ROL de enfermería 2001;25(6):450-454.

González Mayoral ML. Influencia de los ultrasonidos en la osteogénesis tras fracturas. Fisioterapia 1997;19(4):218-224.

Moreno JL. El Efecto de la inyección de médula ósea sobre la osteogénesis a distracción. Mapfre medicina 1998;9(3):163-171.

## **SÍNDROME D'ASPERGER**

Alonso Peña JR. Autismo y Síndrome de Asperger : guía para familiares, amigos y profesionales. Salamanca: Amarú; 2004.

Amor Salamanca A. Tratamiento psicoterapéutico en un grupo de adultos con síndrome de Asperger. Psiquiatría biológica 2006;13(5):188-191.

Amor Salamanca A, Balmanya Gelpí N, Hervás Zúñiga A. Propuesta de un cuestionario para la detección del síndrome de Asperger en el adulto. Psiquiatría biológica 2008;15(1):1-6.

Corsi Sliminng E, Guerra Vio C, Plaza Villarroel H. Diseño, implementación y evaluación de un programa de manejo conductual para padres de niños con síndrome de Asperger. Psicología conductual 2007;15(2):253-266.

Martín Borreguero P. El Síndrome de Asperger : excentricidad o discapacidad social? 2ª reimpr. de la 1ª de 2004 ed. Madrid: Alianza; 2005.

Martínez del Río C. El Síndrome de Asperger. Cuadernos de pedagogía 2005(344):38-41.

Padrón Pulido P, Fundación Universitaria Iberoamericana. Asperger en el aula : historia de Javier. Madrid: Díaz de Santos : Fundación Universitaria Iberoamericana; 2006.

Ruiz Garrós MC, Gaspar Ruz ML. Síndrome de Asperger : "un esquimal en el desierto". Anales de ciencias de la salud 2007(10):25-36.

Szatmari P. Una Mente diferente : comprender a los niños con autismo y síndrome de Asperger. Barcelona: Paidós; 2006.

Vázquez Uceda M, Murillo Bonilla F, Fundación ECOEM. Síndrome de Asperger : un acercamiento al trastorno y a su tratamiento educativo. Sevilla: Fundación ECOEM; 2007.

## **SÍNDROME DE FATIGA CRÒNICA**

Alarcia Alejos R. Importancia y factores relacionados con la fatiga crónica en la esclerosis múltiple. Neurología 2005;20(2):77-84.

Alijotas Reig J (coord). Documento de consenso sobre el diagnóstico y tratamiento del síndrome de fatiga crónica en Catalunya. Medicina clínica 2002;118(2):73-77.

Ballester Adell MA, Juncadella García E, Caballero Martínez MD. Síndrome de fatiga crónica. *Jano* 2002;63(1446):29-34.

Carbonell Abelló J (coord). Fibromiàlgia i síndrome de fatiga crònica. *Quaderns de la bona praxi* 2007(24):4-26.

Fernández Solá J. Evaluación de parámetros de calidad de vida y repercusión funcional en pacientes con Síndrome de Fatiga Crónica. *Patología del aparato locomotor* 2008;4(1):29-38.

Fernández Solá J. Doctor, me siento cansado. *Jano* 2005;(1584):67-72.

Fernández Solá J (ed). *Sobrevivir al cansancio : una aproximación a la situación de fatiga crónica*. 2ª reimpr. de la 1ª de 2003 ed. Barcelona: Viena; 2007.

Flórez-Tascón FJ. Síndrome de fatiga crónica. *Geriátrika* 2000;16(5):33-38.

Mansilla Izquierdo F. El Síndrome de fatiga crónica : del modelo de susceptibilidad a la hipótesis de la cadena de estrés en el área laboral. *Revista de la Asociación Española de Neuropsiquiatría* 2003;23(86):19-30.

Nijs J. Breathing retraining in patients with chronic fatigue syndrome : a pilot study. *Physiotherapy: theory and practice* 2008;24(2):83-94.

Nijs J. Chronic fatigue syndrome : lack of association between pain-related fear of movement and exercise capacity and disability. *Physical therapy* 2004;84(8):696-705.

Thomas MA, Sadlier MJ, Smith AP. A Multiconvergent approach to the rehabilitation of patients with chronic fatigue syndrome : a comparative study. *Physiotherapy* 2008;94(1):35-42.

## **SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE**

Alcaina Pròsper T. Tratamiento con antipsicóticos atípicos del síndrome de Gilles de la Tourette. *Revista de psiquiatría infanto-juvenil* 2005;22(1):27-33.

Bayés Rusiñol A, Tolosa Sarró E. Tics i malaltia de Gilles de la Tourette : què ens cal saber. Barcelona: Generalitat de Catalunya. Departament de Benestar Social. Programa d'Actuacions Urgents per a Disminuïts; 1992.

Martínez Granero MA. Tratamiento del síndrome de Tourette y su comorbilidad presentación de 17 casos. *Neurología* 2005;20(10):678-685.

Rodríguez N. Síndrome de Gilles de la Tourette y trastorno obsesivo compulsivo. *Revista de psiquiatría de la Facultad de Medicina de Barcelona* 2000;27(2):100-103.

Torrent Setó A. Gilles de la Tourette y la enfermedad de los tics convulsivos. *Psiquiatría biológica* 2004;11(3):105-115.

## **SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ**

Ruiz Rodríguez MC. Cuidados a una paciente con síndrome de Guillain-Barré. *Enfermería clínica* 1994;4(5):238-241.

Zerbib O. Le Syndrome de Guillain-Barré. *Kinésithérapie scientifique* 2002(426):17-27.

Zerbib O. Le Syndrome de Guillain-Barré. *Kinésithérapie scientifique* 2002(429):21-29.

## **SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

Associació Catalana Síndrome Prader-Willi. *Ambits de psicopedagogia* 2006(18):51-52.

Albert García M (ed). *El Síndrome de Prader-Willi : guía para familias y profesionales*. Madrid: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales. IMSERSO; 1999.

Oquiñena Unanue J (ed). *Las Recetas de Miren*. Madrid: Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi; 2004.

Pérez Gil R (ed). *Síndromes y apoyos : panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones*. Madrid: Feaps; 2006.

## **SÍNDROME DE RETT**

Carion JM. *Le Syndrome de Rett*. *Kinésithérapie scientifique* 2001(410):14-18.

Miangolarra-Page JC. *Síndrome de Rett : actualización del proceso de rehabilitación*. *Rehabilitación* 2003;37(2):93-102.

Olmo Barros MJd. *Musicoterapia y síndrome de Rett*. *Música, terapia y comunicación* 2006(26):27-34.

Pedrosa E. *Criatures d'un altre planeta : crònica d'una lluita contra la síndrome de Rett*. 3a ed. Barcelona: Dèria : La Magrana; 2008.

## **SÍNDROME DE WILLIAMS**

Garayzábal Heinze E, Cuetos Vega F. *Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams*. *Psicothema* 2008;20(4):672-677.

Lenhoff HM. *Síndrome de Williams*. *Investigación y ciencia* 1998(257):18-24.

Maristany M, Balado X. *Síndrome de Williams características y fenotipo conductual*. *Revista de l'Associació Catalana d'Atenció Precoç* 1999(13-14):57-65.

Pérez Gil R (ed). *Síndromes y apoyos : panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones*. Madrid: Feaps; 2006.

Sotillo Méndez M, García Nogales MA, Campos R. *Lenguaje y teoría de la mente el caso del síndrome de Williams*. *Infancia y aprendizaje* 2007;30(3):459-474.

## **SÍNDROME D'X FRÀGIL**

Cano de la Cuerda R, Luna Oliva L. *Fisioterapia en el síndrome de X frágil*. *Fisioterapia* 2004;26(4):192-200.

Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético, Federación Española del Síndrome X Frágil, Real Patronato sobre Discapacidad. *Síndrome X frágil : libro de consulta para familias y profesionales*. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad; 2006.

Pérez Gil R (ed). *Síndromes y apoyos : panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones*. Madrid: Feaps; 2006.

**Desembre 2009**