



**Universidad del Sureste
Escuela de Medicina**

Comentario (Video Enf Rara del Adulto)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

25/Mayo/2021

Roberto Gómez Albares

Video: Enf. Raras del Adulto

Para ser considerada como enf. rara cada enfermedad específica solo pueda afectar a un número limitado de la población total. Así mismo en Europa como otros de 1 de entre 2.000 habitantes. Se estima que existe hoy entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras que afectan a las personas en sus particularidades físicas, mentales y de comportamiento. Diferentes fenotipos que son parte de la misma enfermedad. El pronóstico de vida de pacientes con ciertas enfermedades ha mejorado en el transcurso del año.

Etiologías:

El 80% de las enfermedades raras tienen origen genético con identificaciones incluyendo uno o varios genes o anomalías cromosómicas pueden ser hereditarias o derivadas de mutaciones de novo gen o de una anomalía del cromosoma. Algunas enfermedades raras son también producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales.

Las enfermedades son graves e no graves; crónicas e menuda degenerativas y que pona en peligro la vida, el comienzo de la enfermedad tienen lugar en la niñez para el 50% de las enfermedades raras.

Diagnóstico Diferencial:

- Historia clínica
- Estudios de laboratorio
- Estudios Genéticos
- Estudios Radiológicos

Enfermedad de depósito lisosomal

- Grupo heterogéneo de casi 80 enfermedades
- Defectos genéticos de las enzimas lisosomales
- Acumulación lisosomal de sustratos específicos
- Pérdida celular y del tejido

Sea enfermedades raras sin embargo en nuestra región se han diagnosticado pacientes con este tipo de enfermedades.

- Tener familiaridad
- Factores Socioambientales y culturales
- Detección temprana y inicio temprano del tratamiento inapropiadamente