



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Enfermedades raras en Adultos

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

25/Mayo/2021

Enfermedades raras en Adultos y niños: video.

Para ser considerada rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 entre 2.000 Ciudadanos. Se estima que existen entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, mentales y en su calidad de Compañamiento. OPS/OMS 10.000 enf.

Etiología de estas enfermedades: El 80% tienen orígenes genéticos, implicando uno o varios genes o anomalías cromosómicas. Pueden ser heredadas o derivadas de mutación de novo gen o de una anomalía cromosómica.

Características comunes de las enfermedades raras: Son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y ponen en peligro la vida; El comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 80% de las enf.-raras; Incapacitación; Calidad de vida comprometida Dolorosa en términos de carga psicosocial; Enfermedades Incurables;

En algunos casos se puede tratar los síntomas;

Enfermedades de Depósito Lisosomal: Grupo heterogéneo de casi 50 enf. Defectos genéticos de las enzimas lisosomales; Acúmulo lisosomal de sustratos específicos; Detorno celular y del tejido. Estas enf. tienen tratamiento, la detección temprana y el inicio temprano del tratamiento impactan de manera positiva, existen factores de riesgo sociodemográficos y culturales para estas enf.

34.736 muestras fueron analizadas, fue detectada actividad enzimática disminuida en 38 bebés y EDL en 15 de ellos

* Enf. de Gaucher: tipo 1 (no neuropática); la más común Glucocerebrosidasa, Glucocerebrósido en los macrófagos (Cél.

de Gaucher)., Los ciganos principalmente afectados son:
Bazo, hígado, hueso, M.O.

Sospecha de enf. de Gaucher → Esplenomegalia y hepatomegalia,
Malas condiciones nutricionales, Panatopenia, Dolors óseos

* Enf. de Pompe: Deficiencia de Alfa-glucosidasa ácida
Presentación clínica → Generalmente mortal a 9 meses. (Presentación
Infantil). • Debilidad muscular, • Hipotensión, • Miocardiopatía hipertrófica
(Presentación tardía) • Afectación musculoesquelética, • Diafragma
y músculos accesores de la respiración • uso de ventilación asistida

* Enf. de Fabry: Deficiencia de alfa-galactosidasa A, "ligada
al X recesiva", Afecta principalmente las células endoteliales de
los vasos sanguíneos. Se va a presentar Manifestaciones Multisistémicas
en la infancia, pueden progresar a una edad adulta con problemas
Cardíacos y renales graves.

* Mucopolisacaridos I: Deficiencia de alfa-L-iduronidasa,
Heterogeneidad clínica: Hunter, Hunter-scheie, scheie. En su
forma severa es mortal en los primeros 10 años de vida

Para sospechar en MPS: Facies tosca, Talla baja, Retraso motor,
Otros hnos afectados de los mismos problemas.