



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Neurología

Resumen: enfermedades raras del adulto

Thania Guadalupe López Guillén

Neurología

Resumen: Enfermedades Raras del Adulto.

Para que una enfermedad sea considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 de 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, habilidades mentales y en sus capacidades sensoriales y de comportamiento. Según la OMS y la OPS se estima la existencia de aproximadamente 10,000 enfermedades raras. En cuanto a la etiología de las enfermedades raras:

- El 80% de las enfermedades raras tienen orígenes genéticos identificados. Pueden ser heredadas o derivadas de mutación del novo o de una anomalía cromosómica.
- Tienen que ver con el 3% y 4% de los nacimientos.
- Las infecciones (bacterianas o víricas).
- Teratógenos (productos químicos, radiación, etc).
- Algunas enfermedades raras son también producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales del paciente.

A menudo las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas a menudo degenerativas y que ponen en riesgo la vida, el comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50% de las enfermedades raras. La calidad de vida de los pacientes se ve comprometida por la falta o pérdida de la autonomía, son dolorosas en términos de carga psicosocial para el paciente.