



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**“Resumen**

---

**Materia:**

**Neurología**

**Docente:**

**Dr. Gordillo Guillen Jose Luis**

**Alumna:**

**Diana Carolina Domínguez Abarca**

**Semestre:**

**6°A**

## Enfermedades Raras

Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definida en Europa como menos de 1 de entre 2.000 ciudadanos. Se estima que existen hoy entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento. Características comunes en la familia, que ya no son consideradas como anormales, y diferentes fenotipos que son parte de la misma enfermedad. Portadores de alteraciones cromosómicas, que son fenotípicamente normales.

El pronóstico de vida de pacientes con ciertas enfermedades, ha cambiado en el transcurso de los años.

Etiología de las enfermedades raras

El 80% de las enfermedades raras tienen orígenes genéticos identificados, implicando uno o varios genes, o anomalías cromosómicas. Pueden ser heredadas o derivadas de mutación de novo gen o de una anomalía cromosómica. Tienen que ver con el 3% y 4% de los nacimientos.

Infecciones (bacteriales o víricas).

Teratogénica (productos químicos, radiaciones etc.)

Algunas enfermedades raras son también producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales.