



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Enf. Raras del adulto

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén

Materia: Neurología

Alumno: Lara Vega Ismael

Semestre 6to Grupo A

26/mayo/2021

Enfermedades raras del adulto

Para ser considerada enfermedad rara cada enfermedad debe afectar a un número específico de personas del total, definido en Europa como menos de 1 en 2000 individuos. Se estima que existen entre 5k y 7k enfermedades raras que afectan a los pacientes en cuanto a sus capacidades físicas, mentales, y psicosociales. Pueden haber diferentes fenotipos que son parte de la misma enfermedad. El pronóstico de vida de los pacientes con enfermedades raras ha cambiado a lo largo de los años y gracias al avance tecnológico y estudio de las enfermedades.

Aproximadamente el 80% de las enfermedades raras tienen orígenes genéticos identificados con uno o varios genes o anomalías cromosómicas, pueden ser hereditarias o derivadas de mutaciones del novo o de una anomalía cromosómica. Algunas de estas enfermedades raras también son producidas por una combinación de factores genéticos y medioambientales. Las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas o mundo degenerativas y progresivas, además de que suelen poner en peligro la vida. El 50% de los enfermos comienza en la niñez, suelen diagnosticarse con historia clínica, estudios genéticos, de laboratorio y radiológicos.

Las enfermedades lisosomales son un grupo heterogéneo de casi 80 enfermedades, causadas por defectos genéticos en enzimas lisosomales o lo que genera un cúmulo de sustratos específicos para la enfermedad, algunos tienen tratamiento.