



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

6to Semestre

Grupo "B"

Neurología

MAYO 2021

**DR. GORDILLO GUILLEN
JOSE LUIS**

Plataforma

RESUMEN

Presenta:

- **Diana Montserrath de León Pérez**

Enfermedades Raras en Adultos

- Existen entre 5000 y 7000.
- Enfermedades crónicas o graves
- Solo debe afectar en un número limitado de la población
- Enfermedades de depósito lisosomal
 - Grupo heterosoma
 - Deterioro celular y del tejido
 - Enfermedades
 - Fabry (1/1859)
 - Pompe (1/8684)
 - Gaucher (1/7368)

Clinica

- Fatiga
- Hipohidrosis
- Prob. Psicológica
- Hipocacosis
- Disfunción GI
- Cardíacos

↓
Fabry
x Hgado al cromosoma x
x Resesica

- Debilidad Mus.
- Hipotonia
- Miocardio pat.
hipertrofica
- Músculos de la Resp.

POMPE

x Deficiencia de
Alfa-glucosidasa

- Hepato
omegalia
 - Deterioro
 - Pancreo
- ↓
Gaucher