

UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
Universidad del sureste

Escuela de medicina humana

**RESUMEN: ¿ENFERMEDADES RARAS EN ADULTOS Y NIÑOS?  
ENFERMEDAD DE DEPOSITO LISOSOMAL**

**NEUROLOGIA**

**Dr.: Gordillo Guillen José Luis**

Por: Diego Armando Hernández Gómez

6 semestre grupo B

Comitán de Domínguez, Chiapas, México a 26 de mayo del 2021.

## ENFERMEDADES RARAS

Se estima que existen de 5000 a 7000 enfermedades raras que afectan a las personas en sus capacidades físicas, mentales y en sus capacidades sensoriales o de comportamiento, existen diferentes fenotipos que son parte de la misma enfermedad, y portadores de alteraciones cromosómicas que son fenotípicamente normales, el pronóstico de vida de pacientes con enfermedades raras ha cambiado a lo largo de los años, la enfermedad de favri es una de estos ejemplos tal como lo expusimos en el tema que nos tocó a mí compañera y a un servidor que ahora redacta este breve resumen, en estas enfermedades hay características comunes que a continuación podremos resaltar.

1. Las enfermedades raras son a menudo graves o muy graves, crónicas y a menudo degenerativas que ponen en peligro la vida.
2. Que el comienzo de la enfermedad es en la niñez a menudo un 50% de estas enfermedades.
3. Incapacitación, condicionan a una falta de autonomía para las actividades básicas de la vida diaria.
4. Son muy dolorosas para la vida psicosocial de manera individual al paciente y para la familia ya que existe déficit terapéutico y de apoyo en ausencia practica para la vida diaria del paciente.
5. Estas son enfermedades incurables que por lo regular no tienen curación y su tratamiento es paliativo y ayudan a generar un aumento en la esperanza de vida del paciente.
6. Difíciles de tratar.

## BIBLIOGRAFIA

1. <https://www.youtube.com/watch?v=BoMOjh-selk&feature=youtu.be>