



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

RESUMEN.

Materia:
Neurología.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:
6°"B".

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

Enfermedades raras en adultos y niños.

Se considera como enfermedad rara, a cada enfermedad específica que solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido com.º menos de 1 entre 2.000 ciudadanos. Se estima que existen entre 5000 - 7000 enfermedades raras distintas, que afectan las capacidades físicas, habilidades mentales, calidades sensoriales y el comportamiento de quienes lo padecen.

Etiología:

- El 80% 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 (bacterianas y virales).
- Teratogénicas (productos químicos, radiaciones).
- Combinación de factores genéticos y medioambientales.

Características Comunes

- Son enfermedades graves, crónicas, degenerativas.
- Comienzo en la niñez en 50% de las enfermedades
- Enfermedades incurables, por lo general sin tratamiento efectivo

Enfermedades de Depósito lisosomal.

Comprenden un grupo heterogéneo de casi 50 enfermedades, se debe a defectos genéticos de las enzimas lisosomales (acumulación de sustratos específicos) llevando a deterioro celular y del tejido.

La detección temprana y el inicio temprano del tratamiento impactan positivamente la salud del paciente. Tamizaje neonatal indica:

- Enfermedad de Fabry: 1 persona 3859 nacimientos
- Enfermedad de Pompe: 1 persona 8684
- Enfermedad de Gaucher: 1 persona 17368

Enfermedad de Gaucher: es la enfermedad del depósito lisosomal más común.

- Glucocerebrósido en los macrófagos (células de Gaucher).
 - Principales órganos afectados: bazo, hígado, hueso, médula ósea.
- Se sospecha al presentar: esplenomegalia progresiva, pancitopenia (anemia, trombocitopenia, leucopenia), Osteonecrosis.

Enfermedad de Pompe: autósomica recesiva. Se debe a una deficiencia de α -glucosidasa α -1,4.

- Presentación infantil: Debilidad muscular generalizada, hipotonia, miocardiopatía hipertrofica. Expectativa de vida de 10 meses.
- Presentación tardía: afectación musculoesquelética progresiva, afectación de diafragma y músculos accesorios de la respiración (uso de ventilación asistida).

Enfermedad de Fabry: Enfermedad familiar

- Niños: Dolor de las extremidades (acroparestesias)
- Adultos: Angioqueratomas (lesiones maculopapulares de color rojo púrpura/principalmente en cadera, glúteos y escroto), fallo renal producido por la disfunción vascular del riñón.

