



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**ENFERMEDADES RARAS DE  
ADULTOS**

---

**MATERIA  
NEUROLOGIA**

**DOCENTE:  
DR. GORDILLO GUILLEN JOSE LUIS**

**PRESENTA  
GONZÁLEZ REQUENA NYMSSI MICHELL**

**Comitán de Domínguez, Chiapas a mayo del 2020**

# Enfermedades raras del adulto.

- Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total.
- Se estima que existen hoy entre 5000 y 7000 enfermedades raras distintas.
- Son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida.
- Enfermedades incurables.

## Anamnesis.

- Historia clínica
- Estudios de laboratorio
- Estudios genéticos
- Estudios radiológicos

## Enfermedades de depósito lisosomal.

- Grupo heterogéneo de casi 50 enfermedades
- Defectos congénitos de las enzimas lisosomales
- Acumulo lisosomal de sustratos específicos
- Deterioro celular y del tejido.
- Tiene tratamiento
- Detección temprana e inicio de tratamiento impactan positivamente
- Factores socio-demográficos y culturales.

## Enfermedades

- Fabry 1/3859 nacimientos.
- Pompe 1/8684.
- Gaucher 1/17368.

## GAUCHER

- Mas común ○ Glucocerebrosidasa
- Glucocerebrosido en los macrófagos - Células de Gaucher.
- Clínica
  - Hepatoesplenomegalia (espleno → progresiva)
  - Pancytopenia (anemia, trombocitopenia, leucopenia)
  - Dolores óseos / Fracturas patológicas.

## POMPE

- Deficiencia de alfa-glucosidasa.
  - Presentación infantil (9 meses principalmente)
  - Presentación tardía
- Infantil
- Debilidad muscular generalizada
  - Hipotonía
  - Miocardia hipertrofica
- Tardía
- Afectación musculoesquelética progresiva
  - Primeros MI
  - Diafragma y músculos accesorios de la respiración
  - Uso de ventilación asistida

## FABRY

- Deficiencia de Alfa-galactosidasa A
- ligada al X recesiva?
- 1 de cada 117,000 NV.
- Afecta principalmente las células endoteliales de los vs.

### Clinica

- Fatiga
- Hipohidrosis
- Cardiaco
- Angioqueratomas
- Problemas renales
- Hipoaúscia
- Distorsibilidad AI