

Lizbeth Anahi Ruiz Córdoba

## Enfermedades raras en adultos y niños!

- Para ser considerado como raro, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total.

### Epidemiología

5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas, afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales

- 10,000 enfermedades.

### Características

- Genéticos. (Ej.  $\text{C} \times \text{x}$  traqueoarterenal)
- \* 1 integrante de la familia basta

- Portadores de alteraciones cromosómicas.
- \* Fenotípicamente normales.

### Etiología

- 80 % Genéticos.
- 3 y 4 % Nacimiento

### Enfermedades

- Sx de waardenborg (pigmentación de ojos, mechón blanco)
- Sx de williams (puede no presentarse con el mismo car)
- Sx de digeorge
- Sx de tornet (puede llegar a más de 6 años)

### Diagnostico

#### HISTORIA CLINICA

- Estudios de laboratorio
- Estudios radiológicos.
- Estudios genéticos.