

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



ESCUELA DE MEDICINA

6to Semestre

Grupo "B"

NEUROLOGÍA

19/05/2021

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GILLÉN

Presenta:

- **ROMINA CORONADO ARGUELLO**



Enf. raras del adulto y niño

- Se estima que existen hoy entre 5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento.
- El 80% de las enfermedades raras tienen orígenes genéticos identificados, implicando uno o varios genes o anomalías cromosómicas. Pueden ser heredadas o derivadas de una mutación de novo gen o anomalía cromosómica.
- Tienen que ver con el 3% y 4% de nacimientos
- Infecciones (bacteriales o víricas).
- Teratogénicas (productos químicos, radiaciones, etc).
- Algunas por combinación de factores genéticos y medio ambientales

Características:

- Son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que ponen en peligro la vida.
- Tiene lugar para el 50% en la niñez
- Muy dolorosa en términos psicosociales
- Enfermedades incurables
- Dificiles de tratar

Diagnósticos:

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

