



enfermedades raras



Centro Estatal de Vigilancia Epidemiológica y Control de Enfermedades Av. Fidel Velázquez No. 805 Col. Vértice C.P. 50150 Tel. [722] 2 193887 Estado de México



todos sobre Enfermedades Raras

Las denominadas enfermedades raras (ER) son aquellas que afectan a un pequeño número de personas comparado con la población general.

- Se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 5 personas de cada 10,000. Sin embargo, este estatus puede variar con el tiempo y también depende del área geográfica considerada.
- Durante años, el SIDA se consideró una enfermedad extremadamente rara, después pasó a ser rara y ahora es una enfermedad cada vez más frecuente en algunas poblaciones.
- Una enfermedad genética o viral puede ser rara en una región, mientras que puede ser frecuente en otra. La lepra es una enfermedad rara en Francia, pero es común en África Central. La talasemia, que es una anemia de origen genético, es rara en el Norte de Europa, mientras que es frecuente en la región del Mediterráneo. La "enfermedad periódica" es rara en Francia, mientras que es común en Armenia. También existen muchas enfermedades cuyas variantes son raras.
- Existen miles de enfermedades raras; hasta la fecha, se han encontrado de seis a siete mil y cada semana se describen cinco enfermedades raras nuevas en la literatura médica.
- Las ER son enfermedades crónicas graves, muchas de ellas con peligro de muerte. Pueden manifestarse en el nacimiento o durante la infancia, es el caso de la atrofia muscular espinal, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, las condrodisplasias o el síndrome de Rett.

- Sin embargo, más del 50 % de las ER pueden aparecer durante la edad adulta, como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de tiroides. Existe un déficit de conocimiento médico y científico en el campo de las ER, que debe mejorarse. Estas patologías han sido ignoradas durante mucho tiempo por médicos, investigadores y políticos, de hecho, no había ni siquiera una política ni programas de investigación científica en el campo de las enfermedades raras hasta hace algunos años.
- Para la mayoría de ellas no existe un tratamiento efectivo, sin embargo el cuidado apropiado puede mejorar la calidad de vida del paciente y aumentar la esperanza de vida. Aun así, hay que destacar que se han conseguido progresos espectaculares para algunas enfermedades, por lo que no es el momento de tirar la toalla, muy al contrario, es el momento de intensificar los esfuerzos en investigación y en solidaridad social.



¿Has escuchado hablar del síndrome de cat-eye o la enfermedad de California? Resulta que estos son solo algunos ejemplos de las enfermedades más raras presentes en México.



ER en México

- De acuerdo con la Federación Mexicana de Enfermedades Raras (FEMEXER), 7 millones de personas en nuestro país sufren de estos extraños padecimientos, 80% de ellos por causas genéticas. Es por ello que una familia puede tener más de un integrante con la misma patología.
- En total, existen más de 7 mil enfermedades raras diferentes pero sólo 10% de estas cuenta con respaldo científico y apenas poco más de 400 tienen un tratamiento específico.
- Síndrome Morning Glory: anomalía congénita poco frecuente de la papila óptica, es decir, la región en donde el nervio óptico se conecta con el ojo. El diagnóstico puede establecerse por la presencia de estrabismo, una ambliopía o disminución de visión y una leucocoria o pupila blanca. No existe tratamiento para este padecimiento.
- Síndrome de Zlotogora-Ogur: fenómeno que se caracteriza por anomalías en el cabello (ralo o ausente), la piel (seca) y los dientes, así como dimorfismo facial con labio y paladar hendidos, sindactilia cutánea o, en algunos casos, discapacidad intelectual.

- El síndrome del ojo de gato o cat-eye: anomalía cromosómica que aparece antes del nacimiento. El recién nacido presenta anomalías que incluyen inteligencia levemente deteriorada, trastornos cardíacos, trastornos renales, corta estatura y, rara vez, la ausencia de una abertura anal.
- Síndrome de Cenani-Lenz: patología malformativa congénita que presenta sindactilia compleja de manos y antebrazos, con manifestaciones similares en las extremidades inferiores. Tiene presencia casi simétrica de una fusión total de los dedos y de una sinostosis entre diferentes huesos de la mano. Se han descrito menos de 30 casos en el mundo, según la FEMEXER, la mayoría de ellos en familias consanguíneas.
- Síndrome de Pierre Robin con anomalía faciodigital: se caracteriza por la dismorfia facial (retrognatia, frente alta y abombada, paladar hendido y glosoptosis) y anomalías digitales (dedos afilados, uñas hiperconvexas, clinodactilia del quinto dedo, falanges distales cortas, pulgares similares al resto de dedos y tendencia a la luxación de las articulaciones).





Entre los problemas que este sector enfrenta se encuentran el alto costo de los tratamientos —o la ausencia de ellos— y la carencia de especialistas, así como la falta de información e investigación respecto a sus dolencias.

ERenMéxico

- Coccidioidomicosis o enfermedad de California: infección fúngica causada por *Coccidioides immitis* y *C. posadasii* y que se adquiere por inhalación de la espora artroconidia infectiva, la cual suele encontrarse en el suelo del continente Americano. En la mayoría de los casos se presenta en forma de un cuadro febril benigno pero puede convertirse en una infección potencialmente mortal de los pulmones que se propaga a otros órganos.
- Hipertrichosis o síndrome del hombre lobo: enfermedad muy poco frecuente que destaca por el exceso de vello en partes del cuerpo donde normalmente existe muy poco pelo. Las personas que la padecen están cubiertas casi completamente, excepto por las palmas de las manos y de los pies. Se sabe que esta patología se debe a una mutación genética y que la mayoría de las veces se adquiere por herencia familiar.
- Osteopetrosis con acidosis tubular renal: se caracteriza por la incapacidad del riñón para retener el bicarbonato y para acidificar adecuadamente la orina y trastornos neurológicos relacionados con calcificaciones cerebrales. Otras manifestaciones incluyen: fracturas, retraso del crecimiento, estatura

- baja, retraso psicomotor, déficit intelectual, mala alineación dental, compresión de los pares craneales e hipoacusia.
- Síndrome post-poliomielítico: trastorno neurológico caracterizado por debilidad muscular progresiva o propensión anómala a la fatiga muscular que se da entre los supervivientes de la forma paralítica aguda de la poliomielitis entre 15 y 40 años después de la desaparición de la enfermedad. Otras manifestaciones son: fatiga generalizada, atrofia muscular, dolor articular y muscular, intolerancia al frío o dificultades para dormir, deglutir y respirar.
- Síndrome de Sanfilippo: trastorno del metabolismo por el cual el cuerpo no puede descomponer apropiadamente cadenas largas de moléculas de azúcar. Los síntomas con frecuencia aparecen después del primer año de vida. El niño puede tener un crecimiento normal durante los primeros años, pero su estatura final está por debajo del promedio. El paciente puede tener problemas de comportamiento, rasgos faciales toscos, labios gruesos, dificultades para dormir, entre otros síntomas.



La angustia de los padres de niños con enfermedades raras es grande, ya que existen pocos tratamientos o investigaciones para ellas y en ocasiones tienden a aislarse.



ERenniños

- La angustia de los padres de niños con enfermedades raras es grande, ya que existen pocos tratamientos o investigaciones para ellas y en ocasiones tienden a aislarse.
- Síndrome de Moebius: dos nervios craneales no están totalmente desarrollados. Estos nervios son responsables del parpadeo, movimiento lateral de los ojos y expresiones faciales por lo que causa parálisis en la cara. Esto provoca babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación.
- Síndrome de Gilles de la Tourette: es conocida como la enfermedad de los tics y los niños que la padecen realizan movimientos rápidos e involuntarios de los músculos y producción involuntaria de ruidos y palabras.
- Síndrome de Aase: es hereditaria y se caracteriza por una anemia causada por una alteración en la

- médula ósea y asociada a malformaciones articulares y esqueléticas.
- Hemofilia: es una dificultad para que la sangre coagule. Los niños que la padecen la han heredado de sus padres y no existe cura para la misma, aunque los cuidados y atención constante hacen que puedan llevar una vida normal.
- Fibrosis quística: se trata de una enfermedad crónica y hereditaria que afecta a las glándulas que producen secreciones externas y causa un espesamiento del moco y la obstrucción de los conductos que lo transportan. Los pulmones, el aparato digestivo, el hígado, el páncreas y el sistema reproductor son los órganos más lesionados por este aumento de la viscosidad.



ERenniños

Según la Organización Mundial de la Salud, existen cerca de 7000 enfermedades mundiales que afectan a un 7% de niños y adultos de todo el mundo.

- Aunque son pocas personas las que padecen una enfermedad rara en concreto, sí son muchas las que son consideradas como tales, de hecho, según la Organización Mundial de la Salud, existen cerca de 7000 enfermedades mundiales que afectan a un 7% de niños y adultos de todo el mundo.
- Albinismo: se debe a defectos de la síntesis y distribución de la melanina. Se caracteriza por despigmentación de piel, iris y retina. Son niños que no tienen pigmento ni en el pelo, ni en los ojos.
- Síndrome de Prader Willi: está presente desde el nacimiento y afecta a muchas partes del cuerpo. Los niños que lo padecen son obesos y tienen poco tono muscular. También afecta a la capacidad mental y a las glándulas sexuales que no producen hormonas.

- Síndrome de Rett: afecta sobre todo a niñas y se manifiesta durante el segundo año de vida. Muestra un retraso en la adquisición del lenguaje y coordinación motriz.
- Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria: es una enfermedad genética rara caracterizada por el envejecimiento acelerado de los niños. Los niños nacen sanos pero a los pocos meses, la enfermedad muestra su lado dando el aspecto al niño como de un anciano.
- Hidrocefalia: el líquido cerebroespinal se acumula en el cráneo y somete a un aumento de presión a los tejidos del cerebro. Esto hace que la cabeza tenga un tamaño mayor que el habitual.



Nota: este tríptico es impreso en papel reciclable



Contacto



Opiniones

Gobierno del Estado de México
Secretaría de Salud

Centro Estatal de Vigilancia Epidemiológica
y Control de Enfermedades
Fidel Velázquez 805, Col. Vértice,
Toluca, Estado de México, C.P. 50150
Teléfono: 01(722) 219 38 87

Si quieres estar en contacto con nosotros vía internet y
realizar comentarios, visítanos en:

www.salud.edomexico.gob.mx/cevece/
correo: cevece@salud.gob.mx

o síguenos por:

