

## enfermedades raras en México



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



## ¿qué son las enfermedades raras?



- En todo el mundo existen alrededor de 7 mil enfermedades raras, que incluyen fenilcetonuria, fibrosis quística, hemofilia, enfermedad de Fabry, síndrome de Turner, etc.
- En México se reconocen 20 enfermedades raras, como el Síndrome de Turner, Enfermedad de Pompe, Hemofilia, Espina Bífida, Fibrosis Quística, Histiocitosis, Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia, Enfermedad de Gaucher Tipo 1, 2 y 3, Enfermedad de Fabry, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Homocistinuria, entre otras.
- Se estima que ocho millones de mexicanos viven con alguna enfermedad rara, de ahí que el sector Salud realice acciones encaminadas a prevenirlas, diagnosticarlas, tratarlas e investigar más sobre ellas.
- Una de las estrategias fundamentales para detectar oportunamente las enfermedades raras es a través del tamiz neonatal, que consiste en tomar una muestra de sangre, generalmente del talón de la y el recién nacido y analizarla para encontrar enfermedades específicas.
- En nuestro país, el tamiz neonatal comenzó en 1973, buscando una sola enfermedad. En la década de los 90 se instituyó como política pública y para 2017 detecta seis enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis

- quística y deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa.
- Por otro lado, en enero de 2017 se creó la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, dependiente del Consejo de Salubridad General, entre cuyas actividades se encuentra el desarrollo del Registro Nacional de Enfermedades Raras.
- Finalmente, el Legislativo, organizaciones de la sociedad civil y la Secretaría de Salud han promovido una iniciativa de ley para fomentar un Día Nacional de las Enfermedades Raras, con el objetivo de llamar la atención sobre estos padecimientos y la importancia de la detección como medida de prevención, del tratamiento, el seguimiento permanente y la investigación.
- De acuerdo con datos de la Dirección General de Información en Salud de la Secretaría de Salud Federal, en el 2019 en México hubo 340 casos de Espina Bífida y en el Estado de México 30. A nivel nacional el país tuvo 8 casos de Síndrome de Turner, 17 casos de Enfermedad de Pompe. De hemofilia a nivel nacional hubo 1,382 casos y en el Estado de México 1.

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), las enfermedades raras son aquellas que se presentan en menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes.



## Síndrome de Turner

- Se puede diagnosticar el síndrome de Turner antes del nacimiento (prenatalmente), durante la infancia o en la primera infancia. A veces, el diagnóstico se demora hasta la adolescencia o los primeros años de la edad adulta en las personas de sexo femenino que tienen signos y síntomas leves del síndrome de Turner.
- Las niñas y mujeres con síndrome de Turner necesitan atención médica constante de varios especialistas. Los controles regulares y una atención médica adecuada pueden ayudar a la mayoría de las niñas y mujeres a vivir vidas sanas e independientes.
- Los signos y síntomas pueden variar entre las niñas y mujeres que padecen el trastorno. Es posible que, para algunas niñas, la presencia del síndrome de Turner no sea claramente evidente, pero, en otras, varias características físicas y el crecimiento deficiente se manifiestan de forma precoz. Los signos y síntomas pueden ser sutiles, con un desarrollo lento a lo largo del tiempo, o significativos, como defectos cardíacos.

- Algunos signos del síndrome de Turner en el nacimiento o durante la niñez son:
  - Cuello ancho o palmeado.
  - Orejas de implantación baja.
  - Pecho ancho con pezones de gran separación.
  - Paladar (techo de la boca) alto y estrecho.
  - Brazos que giran hacia afuera de los codos.
  - Uñas de manos y pies angostas y hacia arriba.
  - Inflamación de las manos y los pies, especialmente en el nacimiento.
  - Estatura ligeramente menor que la promedio en el nacimiento.
  - Retraso en el crecimiento.
  - Defectos cardíacos.
  - Línea del cabello baja en la parte posterior de la cabeza.
  - Mandíbula inferior retraída o pequeña.
  - Dedos de manos y pies cortos



Trastorno que afecta solamente a las personas de sexo femenino, se produce cuando falta un cromosoma X (cromosoma sexual) de forma total o parcial. El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo, como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos.

# Enfermedad de Pompe



Es una enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna enzima llamada glucosidasa-alfa. Una enzima es una proteína que causa un cambio químico específico en el cuerpo. La glucosidasa-alfa rompe los azúcares complejos en el cuerpo. En la gente con la enfermedad de Pompe, el azúcar se acumula en los músculos causando que los músculos se dañen.

- Hay tres tipos de enfermedad de Pompe. La infantil clásica que aparece a la edad infantil unos meses después de nacer. La infantil no clásica que aparece alrededor de un año de edad. La de comienzo tardío que aparece más tarde en la vida de la o el niño, o incluso en los años de la adolescencia o cuando ya se es un adulto/a.
- Los síntomas pueden ser un poco diferentes, dependiendo de cuándo se presenta la enfermedad. En los bebés, los síntomas incluyen:
  - Tipo clásico:
    - Debilidad muscular.
    - Tono muscular pobre.
    - Hígado agrandado.
    - Insuficiencia en ganar peso y de crecimiento al ritmo esperado.
    - Problemas para respirar.
    - Problemas de alimentación.
    - Infecciones en el sistema respiratorio.
    - Problemas de oído.
  - Tipo no clásico:
    - Retraso de las habilidades motrices (como revolcarse o sentarse).
    - Los músculos debilitándose progresivamente.

- Corazón anormalmente grande.
- Problemas de respiración.
- Tipo de comienzo tardío, que incluye la que comienza a la edad adulta:
  - Las piernas y el tronco se debilitan progresivamente.
  - Problemas respiratorios.
  - Corazón agrandado.
  - Dificultad progresiva para andar.
  - Dolor muscular en una zona grande.
  - Pérdida de la capacidad de hacer ejercicio.
  - Caerse a menudo.
  - Infecciones pulmonares frecuentes.
  - Falta de aliento cuando haces ejercicio esforzándote.
  - Dolores de cabeza a las mañanas.
  - Cansarse durante el día.
  - Pérdida de peso.
  - No poder tragar tan fácilmente como antes.
  - Ritmo cardíaco irregular.
  - Aumento de la dificultad para oír.
  - Niveles más altos de creatina quinasa.



# Hemofilia



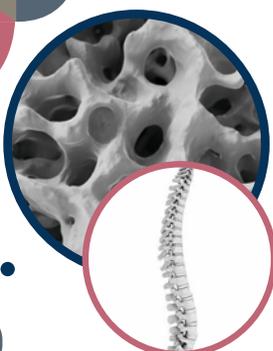
- Si tienes hemofilia, posiblemente sangres durante más tiempo "después de sufrir una lesión" de lo que lo harías si tu sangre coagulara de manera normal.
- Los pequeños cortes no suelen ser un gran problema. Si tienes una deficiencia grave de la proteína del factor de coagulación, la mayor preocupación de salud es el sangrado profundo dentro del cuerpo, especialmente en las rodillas, tobillos y codos. Ese sangrado interno puede dañar los órganos y los tejidos y puede poner en riesgo la vida.
- La hemofilia es un trastorno genético. El tratamiento incluye el reemplazo regular del factor de coagulación específico que está reducido.
- Los signos y síntomas de la hemofilia varían según el nivel de factores de coagulación. Si tu nivel de factores de coagulación se encuentra levemente reducido, es posible que sangres solo después de una cirugía o de un traumatismo. Si tu insuficiencia es grave, puedes padecer sangrado espontáneo.
- Los signos y síntomas del sangrado espontáneo son los siguientes:
  - Sangrado excesivo e inexplicable por cortes o por lesiones, o después de una cirugía o de un arreglo dental.

- Muchos moretones grandes o profundos.
- Sangrado inusual después de las vacunas.
- Dolor, hinchazón u opresión en las articulaciones.
- Sangre en la orina o en las heces.
- Sangrado nasal sin causa conocida.
- En los bebés, irritabilidad inexplicable.
- Un simple golpe en la cabeza puede provocar sangrado en el cerebro en algunas personas que padecen hemofilia grave. Esto ocurre con poca frecuencia, pero es una de las complicaciones más graves. Estos son algunos de los signos y síntomas:
  - Dolor de cabeza intenso y prolongado.
  - Vómitos reiterados.
  - Somnolencia o letargo.
  - Visión doble.
  - Debilidad o torpeza repentinas.
  - Convulsiones o ataques.



La hemofilia es un trastorno poco frecuente en el que la sangre no coagula en forma normal porque carece de suficientes proteínas coagulantes (factores de coagulación).

# Espina Bífida



Es un defecto congénito que se produce cuando la columna vertebral y la médula espinal no se forman correctamente.

- Se clasifica como defecto del tubo neural. El tubo neural es la estructura embrionaria que, con el tiempo, se convierte en el cerebro y en la médula espinal de la y el bebé y en los tejidos que los contienen.
- Por lo general, el tubo neural se forma en las primeras etapas del embarazo y se cierra para el día 28 después de la concepción. En las y los bebés que tienen espina bífida, una parte del tubo neural no se forma o no se cierra adecuadamente, lo que produce defectos en la médula espinal y en los huesos de la columna vertebral.
- La espina bífida puede oscilar entre leve y grave, según el tipo de defecto, el tamaño, la ubicación y las complicaciones. Cuando es necesario hacer un tratamiento temprano para la espina bífida, se hace con una cirugía, aunque dicho tratamiento no siempre resuelve el problema por completo.
- Los signos y síntomas de la espina bífida varían según el tipo y la gravedad. Los síntomas también pueden ser diferentes en cada persona.
- Espina bífida oculta. Debido a que los nervios raquídeos, generalmente, no están afectados, no suele manifestarse ningún signo ni síntoma. Sin embargo, los indicios visibles a veces pueden observarse en la piel de la y el recién nacido por encima del defecto raquídeo; por ejemplo, un mechón de pelo anormal, un hoyuelo o una marca de nacimiento pequeños.

- Meningocele. Las membranas que rodean la médula espinal sobresalen a través de una abertura en las vértebras y forman un saco lleno de líquido, pero este saco no comprende la médula espinal.
- Mielomeningocele. En esta forma grave de espina bífida:
  - El conducto vertebral queda abierto en varias vértebras en la parte inferior o media de la espalda.
  - Tanto las membranas como la médula espinal o los nervios sobresalen en el nacimiento y forman un saco.
  - Los tejidos y los nervios suelen quedar expuestos, aunque a veces la piel cubre el saco.
- En general, el meningocele y el mielomeningocele se diagnostican antes o justo después del nacimiento, cuando hay atención médica disponible. Estos niños deben recibir seguimiento por parte de un equipo especializado de profesionales de la salud durante toda su vida, y se debe informar a sus familias acerca de las distintas complicaciones a las que deben prestar atención.
- Las y los niños con espina bífida oculta no suelen presentar síntomas ni complicaciones, de modo que necesitan solamente la atención pediátrica de rutina.



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/](http://www.salud.edomexico.gob.mx/cevece/)

correo: [cevece@salud.gob.mx](mailto:cevece@salud.gob.mx)

o síguenos por:

