

## 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) 2193887. Estado de México.

Visión CEVECE  
2024 Semana 11

El 29 de febrero del 2024 se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, con el objetivo de crear conciencia sobre el impacto que tienen en la vida de las personas.

## Día Mundial y Nacional

- El 29 de febrero del 2024 se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, con el objetivo de crear conciencia sobre el impacto que tienen en la vida de las personas. Este año la campaña ¡Comparte tus colores! arroja luz sobre la comunidad global y diversa de más de 300 millones de personas: hombres, mujeres, niñas, niños, adolescentes, adultas y adultos jóvenes, adultos y adultas mayores.
- Las enfermedades raras se caracterizan por una amplia diversidad de afecciones y síntomas, que varían no solo de una enfermedad a otra, sino también de una o un afectado a otro/a con la misma enfermedad. Síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, llevando a diagnósticos erróneos. Las y los perjudicados por enfermedades raras enfrentan problemas comunes como la falta de acceso y demoras en el diagnóstico correcto, falta de información calificada y conocimiento científico sobre la enfermedad. Como resultado, las y los afectados deben enfrentar serias consecuencias sociales, falta de asistencia sanitaria apropiada e inequidades y dificultades para acceder al tratamiento y atención. En la mayor parte de los casos, aparecen en la edad pediátrica y su origen es variado aunque fundamentalmente son de tipo genético. También pueden

deberse a exposiciones ambientales durante el embarazo o en etapas posteriores, o a infecciones bacterianas o virales unidas a cierta predisposición genética.

- En México se reconocen 20 enfermedades raras, algunas de ellas son:
  - Síndrome de Turner.
  - Enfermedad de Pompe.
  - Hemofilia.
  - Espina Bífida.
  - Fibrosis Quística.
  - Histiocitosis.
  - Hipotiroidismo Congénito.
  - Fenilcetonuria.
  - Galactosemia.
  - Enfermedad de Gaucher.
  - Hiperplasia Suprarrenal Congénita.
  - Homocistinuria.
  - Enfermedad de Fabry.
  - Mucopolisacaridosis.

## fibrosis quística

- La fibrosis quística es un trastorno heredado que causa daños graves en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo.
- Afecta a las células que producen moco, sudor y jugos digestivos. Estos líquidos secretados son normalmente ligeros y resbaladizos. Pero en las personas con fibrosis quística, un gen defectuoso hace que las secreciones se vuelvan pegajosas y espesas. En lugar de actuar como lubricantes, las secreciones tapan los tubos, conductos y pasajes, especialmente en los pulmones y el páncreas.
- La mucosidad espesa y pegajosa asociada con la fibrosis quística obstruye los conductos que transportan el aire hacia el interior y el exterior de los pulmones. Esto puede causar signos y síntomas como los siguientes:
  - Tos persistente que produce moco espeso (esputo).
  - Sibilancia.
  - Intolerancia al ejercicio.

- Infecciones pulmonares recurrentes.
- Fosas nasales inflamadas o congestión nasal.
- Sinusitis recurrente.
- Signos y síntomas digestivos. El moco espeso también puede bloquear los conductos que transportan las enzimas digestivas desde el páncreas hasta el intestino delgado. Sin estas enzimas digestivas, los intestinos no son capaces de absorber completamente los nutrientes en los alimentos que comes. El resultado es a menudo el siguiente:
  - Heces grasosas y con mal olor.
  - Poco aumento de peso y crecimiento.
  - Obstrucción intestinal, particularmente en recién nacidos/as.
  - Estreñimiento crónico o severo, que puede incluir el esfuerzo frecuente de tratar de defecar, lo que eventualmente causa que parte del recto sobresalga por fuera del ano.

La fibrosis quística es un trastorno heredado que causa daños graves en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo.

Es el nombre general para un grupo de trastornos o "síndromes" que involucran un incremento anormal en el número de glóbulos blancos especializados que se denominan histiocitos.



## histiocitosis

- Es el nombre general para un grupo de trastornos o "síndromes" que involucran un incremento anormal en el número de glóbulos blancos especializados que se denominan histiocitos.
- Ha habido un debate de si la histiocitosis de células de Langerhans y la enfermedad de Erdheim-Chester son enfermedades inmunitarias inflamatorias o afecciones parecidas al cáncer. Recientemente, con apoyo de la genómica, las y los científicos han encontrado que estas formas de histiocitosis muestran cambios en los genes (mutaciones) en los glóbulos blancos inmaduros. Esto causa un comportamiento anormal en las células. Luego, las células anormales se incrementan en varias partes del cuerpo que incluyen los huesos, piel, pulmones y otras áreas.
- Los síntomas en niños y niñas pueden incluir:
  - Dolor abdominal.
  - Dolor de huesos.
  - Retraso de la pubertad.
  - Mareo.
  - Drenaje crónico de los oídos.
  - Ojos que parecen sobresalir más y más.

- Irritabilidad.
- Retraso del desarrollo.
- Fiebre.
- Orina frecuente.
- Dolor de cabeza.
- Ictericia.
- Cojera.
- Deterioro mental.
- Erupción.
- Dermatitis seborreica del cuero cabelludo.
- Convulsiones.
- Estatura corta.
- Inflamación de los ganglios linfáticos.
- Sed y aumento en la cantidad de líquidos que bebe.
- Vómitos.
- Pérdida de peso.



Es la disminución de la producción de la hormona tiroidea en uno o un recién nacido. En casos excepcionales no se produce dicha hormona. La afección también se conoce como hipotiroidismo congénito. Congénito significa que está presente desde el nacimiento.

## hipotiroidismo congénito

- La glándula tiroidea es un órgano importante del sistema endocrino. Se localiza en la parte frontal del cuello, justo encima del lugar en donde se une la clavícula. La tiroidea segrega las hormonas que controlan todas las células del cuerpo que utilizan energía. Este proceso se llama metabolismo.
- El hipotiroidismo en la y el recién nacido puede ser causado por:
  - Ausencia o desarrollo insuficiente de la glándula tiroidea.
  - Glándula hipofisaria que no estimula la glándula tiroidea.
  - Hormonas tiroideas que se forman de manera deficiente o no funcionan.
  - Medicamentos que la madre tomó durante el embarazo.
  - Falta de yodo en la dieta de la madre durante el embarazo.
  - Anticuerpos producidos por el cuerpo de la madre que bloquean la función tiroidea del bebé
- La mayoría de las y los bebés afectados presentan pocos o ningún síntoma. Esto es debido a que su nivel de hormona tiroidea es solo

ligeramente bajo. Sin embargo, bebés con hipotiroidismo grave a menudo tienen una apariencia característica, incluyendo:

- Mirada triste.
- Cara hinchada.
- Lengua gruesa que sobresale.
- Alimentación deficiente, episodios de asfixia
- Estreñimiento
- Cabello seco y frágil
- Llanto ronco
- Ictericia (la piel y la esclerótica tienen color amarillento)
- Falta de tono muscular (bebé hipotónico)
- Baja implantación del cabello
- Estatura baja
- Somnolencia
- Lentitud



La fenilcetonuria es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo. La fenilcetonuria se produce como consecuencia de un cambio en el gen de la fenilalanina hidroxilasa (PAH, por sus siglas en inglés). Este gen ayuda a crear la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina.



## fenilcetonuria

- La fenilcetonuria es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca que un aminoácido denominado fenilalanina se acumule en el cuerpo. La fenilcetonuria se produce como consecuencia de un cambio en el gen de la fenilalanina hidroxilasa (PAH, por sus siglas en inglés). Este gen ayuda a crear la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina.
- Sin la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina, se puede desarrollar una peligrosa acumulación cuando una persona con fenilcetonuria ingiere alimentos que contienen proteína o consume aspartamo, un edulcorante artificial. Esto puede provocar, con el tiempo, graves problemas de salud.
- Las y los recién nacidos que tienen fenilcetonuria al principio no presentan ningún síntoma. Sin embargo, sin tratamiento, suelen manifestar signos de fenilcetonuria en pocos meses.
- Los signos y síntomas de la fenilcetonuria que no se trata pueden ser leves o graves, e incluyen los siguientes:
  - Olor similar al de la humedad en el aliento, la piel o la orina,

- provocado por demasiada fenilalanina en el cuerpo.
- Problemas del sistema nervioso (neurológicos) que pueden incluir convulsiones.
- Erupciones cutáneas, como eczema.
- Piel, cabello y ojos más claros que los de los miembros de la familia, porque la fenilalanina no puede transformarse en melanina (pigmento responsable del color de la piel y del cabello).
- Tamaño de la cabeza inusualmente pequeño (microcefalia).
- Hiperactividad.
- Discapacidad intelectual.
- Retraso en el desarrollo.
- Problemas de comportamiento, emocionales y sociales.
- Trastornos de salud mental.



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:

