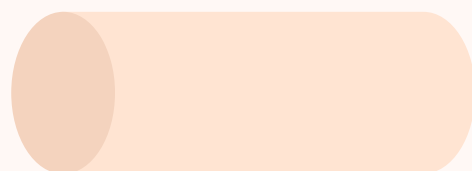
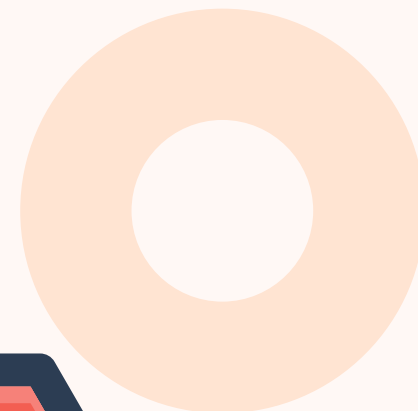
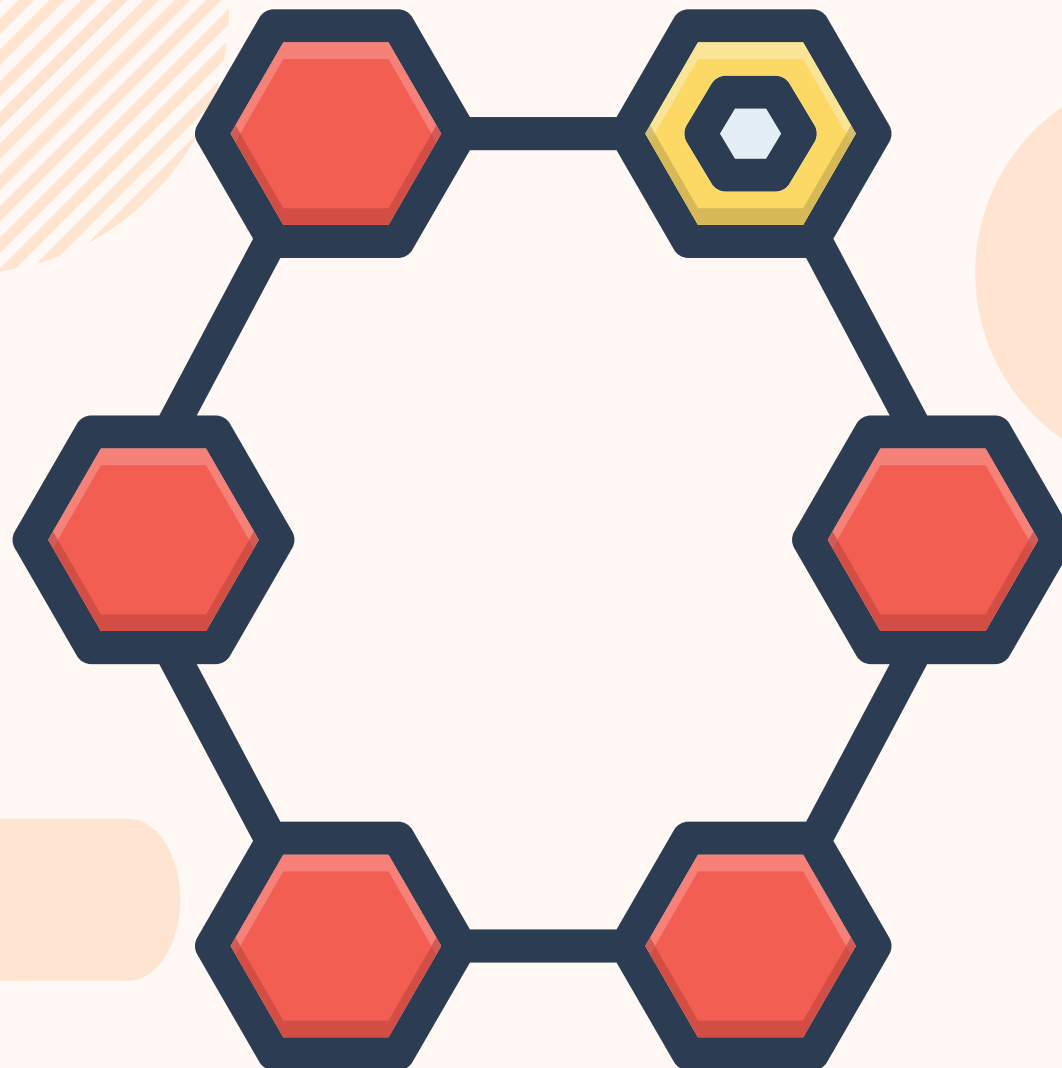


ENFERMEDADES RARAS



**Información:
Fundación Mencia**

SÍNDROME DE MOEBIUS

**Trastorno congénito de denervación craneal
muy poco frecuente caracterizado por:**

- *Parálisis facial completa o incompleta.*
- *Parálisis bilateral del nervio abducens.*
- *Trastornos de la abducción ocular.*
- *Impedimento del movimiento de los ojos.*
- *Otras anomalías congénitas.*
- *La falta de expresión facial puede acompañarse de babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación.*



SÍNDROME DE PRADER WILLI

Enfermedad rara del desarrollo embrionario.

Se caracteriza por:



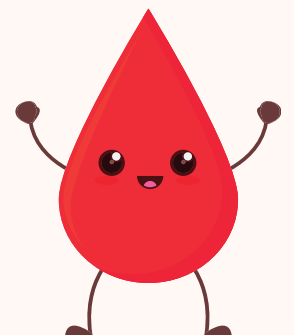
- *Obesidad.*
- *Hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo): disminución de la fuerza muscular.*
- *Retraso a nivel intelectual.*
- *Sensación constante de hambre.*
- *Hipogenitalismo (menor desarrollo o actividad genital).*



LA PÚRPURA DE SCHÖNLEIN-HENOCH

**Enfermedad ecaracterizada por
lainflamación de los capilares.**

- *Afecta a los capilares de la piel, el intestino y los riñones.*
- *La sangre se puede escapar de los vasos sanguíneos inflamados de la piel, produciendo una erupción de color rojo oscuro o violáceo que se llama púrpura.*
- *Puede ocurrir lo mismo en el intestino o en los riñones, por lo que se puede eliminar sangre en las heces o en la orina (hematuria).*

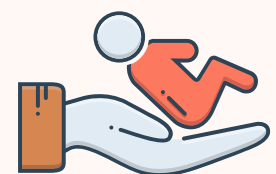


PROGERIA DE HUTCHINSON-GILFORD

Síndrome extremadamente raro.



- Envejecimiento prematuro de inicio postnatal.
- Las características clínicas y radiológicas principales incluyen:
- *Alopecia.*
- *Piel fina y ausencia de grasa subcutánea.*
- *Rigidez articular y osteolisis.*
- *Inteligencia no afectada.*
- *La muerte prematura se produce por arterioesclerosis o enfermedad cerebrovascular.*



SÍNDROME DE MARFAN

Enfermedad hereditaria rara del tejido conjuntivo que sobre todo afecta al esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos.



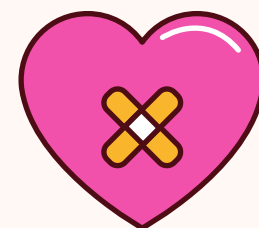
- *Talla superior a la media, envergadura que supera a la altura.*
- *Malformaciones óseas que incluyen aracnodactilia (dedos desproporcionadamente largos y delgados).*
- *Hiperextensibilidad de las articulaciones.*
- *Cifoescoliosis.*
- *Miopía aguda.*



INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR

Desorden genético que afecta al sistema nervioso autónomo, que es el que controla la presión sanguínea, el ritmo cardíaco, el sudor, el sistema sensorial nervioso y la habilidad para sentir el dolor y la temperatura.

- *Riesgo de sufrir lesiones (traumatismos, fracturas, luxaciones, quemaduras...) y morir más jóvenes.*
- *Deben estar bajo supervisión en edades tempranas para que no se autolesionen involuntariamente, por ejemplo mordiéndose la lengua.*



SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

También llamado «enfermedad de los tics».

- *Patología rara del sistema nervioso.*
- *Se caracteriza por tics consistentes en movimientos rápidos, repetitivos e involuntarios de un grupo de músculos esqueléticos relacionados funcionalmente, carentes de finalidad como acto motor.*
- *También puede darse una producción involuntaria de ruidos (gruñidos, aspiración de aire por la nariz, tos) y palabras.*

