



## **Boletín Bibliográfico**

### **Enfermedades raras**

**Marzo 2017**

El concepto de enfermedades "raras" se acuñó por primera vez a mediados de la década de los años 80 del siglo pasado, en Estados Unidos, relacionado con el concepto de medicamentos "huérfanos". Se denominaron enfermedades "raras" porque se caracterizaban por su baja prevalencia (número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado) e incidencia (número de nuevos diagnósticos en un año).

Se conoce como enfermedad "huérfana o rara" cualquier enfermedad que afecte a un pequeño porcentaje de la población, aquella que no cuente con tratamientos adecuados o cuando la severidad de la enfermedad sea extrema. Se les denomina así por la amplia diversidad de desórdenes y síntomas no sólo según la enfermedad sino también de pacientes que la padecen. Existen síntomas relativamente comunes que pueden ocultarla y conducir a diagnósticos erróneos.



#### **Puntos de interés especial:**

- **Definición**
- **Enfermedades curiosas**
- **Referencias bibliográficas**

Se considera entonces que una enfermedad es "rara" cuando afecta, desde el punto de vista poblacional, a menos de cinco personas de cada 10 000 habitantes o a uno de cada 5 000 nacidos vivos.

Hasta la fecha se tiene registro de entre 6 y 7 mil enfermedades raras; se cree que afectan

aproximadamente a una de cada 10 personas, aunque las más frecuentes de éstas son 231 y sólo 70 tienen tratamiento; incluso se sugiere que cada semana se describen 5 nuevas enfermedades "raras" en la literatura médica aunque no existe un criterio científico estandarizado para su verdadera clasificación.

**Estas son las enfermedades más "raras" y curiosas del mundo:**

- 1.- Sinestesia: estimulación simultánea y múltiple de los sentidos.
- 2.- Síndrome del acento extranjero: hablar en lengua materna con acento extranjero.
- 3.- Síndrome de Capgras: la persona cree que sus familiares son impostores.
- 4.- Síndrome de Cotard: pacientes con delirio de negación (el paciente cree haber fallecido).
- 5.- Micropsia o macropsia: "Síndrome de Alicia en el país de las maravillas" (percepción de que las cosas son demasiado pequeñas o grandes).
- 6.- Síndrome Riley-Day: los pacientes no perciben el dolor.
- 7.- Síndrome de Proteus: crecimiento exagerado de la piel y huesos: "el hombre elefante".
- 8.- Síndrome de Möbius: inexpresión facial y ocular por alteración del sexto y séptimo pares craneales.
- 9.- Progeria de Hutchinson-Gilfords: envejecimiento prematuro.
- 10.- Síndrome de apnea-hipopnea durante el sueño: no existen las señales nerviosas necesarias para que se dé la respiración en el sueño.
- 11.- Deficiencia de ribosa-5-fosfato isomerasa: sólo se ha descrito en un paciente hasta la fecha.

Tomado de: [Acta pediátr. Méx vol.36 no.5 México sep./oct. 2015](#)



**PROGERIA**

Es un problema genético que afecta al niño desde el momento en que nace. Se les conoce como los niños de 80 años o los niños abuelos, es algo similar a Benjamin Button, película donde el personaje es interpretado por Brad Pitt. La diferencia del film con la realidad, es que estos niños no se hacen jóvenes y mueren entre los 13 y los 15 años aproximadamente.

No es una enfermedad común y no ataca a una raza o sexo particular, sin embargo, el 97% de los afectados son blancos. La proporción estimativa de los afectados es uno de cada 7 millones.

**A**bril-Jaramillo J, Mondéjar R, Lucas M, García-Bravo B, Ríos-Martin JJ, García-Moreno JM. Lipoid proteinosis or Urbach-Wiethe disease: description of a new case with cerebral involvement. *Neurología (English Edition)* [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2173580817300214/1-s2.0-S2173580817300214-main.pdf?\\_tid=4e5bbc8a-feaa-11e6-9a93-00000aab0f26&acdnat=1488391989\\_0d30e5994852e5eb51ad37b1ae61aa8e](http://ac.els-cdn.com/S2173580817300214/1-s2.0-S2173580817300214-main.pdf?_tid=4e5bbc8a-feaa-11e6-9a93-00000aab0f26&acdnat=1488391989_0d30e5994852e5eb51ad37b1ae61aa8e).

**A**ktas E, Ayanoglu T, Hatipoglu Y, Kanatli U. Spontaneous and bilateral avascular necrosis of the navicula: Muller-Weiss disease. *Eklem hastaliklari ve cerrahisi = Joint diseases & related surgery* [Internet]. 2016 [citado 3 mar 2017]; 27(3). Disponible en: [http://www.tevak.org/pdf/dergi/2016/pdfsno3/27\\_3\\_179\\_182.pdf](http://www.tevak.org/pdf/dergi/2016/pdfsno3/27_3_179_182.pdf).

**B**ao B, Hatem M, Wong JK. Urachal adenocarcinoma: a rare case report. *Radiology Case Reports* [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 12(1). Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S1930043316302217/1-s2.0-S1930043316302217-main.pdf?\\_tid=106575fa-fea6-11e6-bace-00000aacb361&acdnat=1488390167\\_740909ecea66f63f5929870a80eace166](http://ac.els-cdn.com/S1930043316302217/1-s2.0-S1930043316302217-main.pdf?_tid=106575fa-fea6-11e6-bace-00000aacb361&acdnat=1488390167_740909ecea66f63f5929870a80eace166).

**B**ello S, Rodríguez-Moreno A. Una revisión actualizada del síndrome de delección (monosomía) 1p36. *Revista chilena de pediatría* [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 87(5). Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v87n5/art13.pdf>.

**B**inelli C, Muñiz A, Subira S, Navines R, Blanco-Hinojo L, Perez-Garcia D, et al. Facial emotion processing in patients with social anxiety disorder and Williams-Beuren syndrome: an fMRI study. *Journal Of Psychiatry & Neuroscience: JPN* [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 41(3). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=cc40b050-fe4c-462a-8ca8-f72805480b66%40sessionmgr103>.

**C**abrera DMR, González MaPV, Chocano BT, Fernández CA, Puente RZ. Telangiectasia hemorrágica hereditaria: enfermedad de Rendu-Osler-Weber. *Formación Médica continuada en Atención Primaria* [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 23(8). Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1134207216302614.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1134207216302614.pdf?locale=es_ES)

**C**armona Fernández C, Artigas Pallarés J. El trastorno de Tourette a lo largo de la historia. *Revista de la Asociación Española de Neuropsiquiatría* [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 36(130). Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/neuropsiq/v36n130/articulos3.pdf>.

**C**ostales M, López F, Coca A, Llorente JL. Seudotumor inflamatorio orbitario IgG4 asociado a aplasia etmoido-maxilar unilateral. *Acta Otorrinolaringologica Española* [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]. Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S000165191630022X.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S000165191630022X.pdf?locale=es_ES).

**D**amiá ÁdB, Gómez FJG. Enfermedad de Camurati-Engelmann. Reumatología Clínica [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 13(1). Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1699258X15002284.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1699258X15002284.pdf?locale=es_ES).

**D**avies EC, Daly MK, Siracuse-Lee D. A rare case of Phialemonium obovatum keratitis. American Journal of Ophthalmology Case Reports [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 5. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2451993616301153/1-s2.0-S2451993616301153-main.pdf?\\_tid=d29b3a54-fea3-11e6-9979-0000aacb360&acdnat=1488389204\\_92f45e9ad23f6cc17a2b3b38586f6ec8](http://ac.els-cdn.com/S2451993616301153/1-s2.0-S2451993616301153-main.pdf?_tid=d29b3a54-fea3-11e6-9979-0000aacb360&acdnat=1488389204_92f45e9ad23f6cc17a2b3b38586f6ec8).

**D**e Paoli MC, Moretti D, Scolari Pasinato CM, Buncuga MG. Purpura de Schonlein-Henoch en adulto HIV positivo adicto a cocaína y ANCA-p positivo. Medicina [Internet]. 2016 [citado 7 mar 2017]; 76 (4). Disponible en: <http://www.medicinabuenosaires.com/PMID/27576285.pdf>.

**D**omínguez A, Abascal-Junquera JM, Muñoz-Rodríguez J, Banús JM. Síndrome de Zinner en paciente afecto de síndrome de Kallmann: rara asociación de 2 malformaciones embrionarias. Revista Internacional de Andrología [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 14(4). Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1698031X16000224.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1698031X16000224.pdf?locale=es_ES).

**E**spejo LM, Espriella Rdl, Hernández JF. Leucodistrofia metacromática. Presentación de caso. Revista Colombiana de Psiquiatría [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 46(1). Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0034745016300348.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0034745016300348.pdf?locale=es_ES).

**F**iaschetti V, Greco L, Giuricin V, De Vivo D, Di Caprera E, Di Trapano R, et al. Zinner syndrome diagnosed by magnetic resonance imaging and computed tomography: role of imaging to identify and evaluate the uncommon variation in development of the male genital tract. Radiology Case Reports [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 12(1). Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S1930043316301303/1-s2.0-S1930043316301303-main.pdf?\\_tid=1effea36-fea7-11e6-8da4-0000aacb361&acdnat=1488390621\\_48dc4d681a2e95b87199e45b6e8bff17](http://ac.els-cdn.com/S1930043316301303/1-s2.0-S1930043316301303-main.pdf?_tid=1effea36-fea7-11e6-8da4-0000aacb361&acdnat=1488390621_48dc4d681a2e95b87199e45b6e8bff17).

**G**arcía V, Alonso-Claudio G, Gómez-Hernández MT, Chamorro A-J. Siroli-mus on Gorham-Stout disease. Case report. Colombia Medica [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 47(4). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=512cdd6f-10b9-4ba4-9f78-41c31595f835%40sessionmgr104>.

**G**onzález-Lamuño Leguina D, Cruz Villalba J. Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. En: AEPap (ed.). Curso de Actualización Pediatría [Internet]. 2017. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017. Disponible en: [https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142\\_enfermedades\\_raras.pdf](https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142_enfermedades_raras.pdf)

**G**oyal S, Bhusnurmath S, Bhusnurmath B, Jain A. A case of pulmonary histoplasmosis with lymphadenopathy mimicking malignancy. Human Pathology: Case Reports [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 8. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2214330016300372/1-s2.0-S2214330016300372-main.pdf?\\_tid=b66a23fa-fe9d-11e6-9db6-00000aab0f02&acdnat=1488386580c2a0773e4d999ebb80da-b31d8ccc51cd](http://ac.els-cdn.com/S2214330016300372/1-s2.0-S2214330016300372-main.pdf?_tid=b66a23fa-fe9d-11e6-9db6-00000aab0f02&acdnat=1488386580c2a0773e4d999ebb80da-b31d8ccc51cd).

**G**reven MA, Moshfeghi DM. Incontinencia pigmenti with secondary Raynaud's phenomenon: A case report and review of the literature. American Journal of Ophthalmology Case Reports [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 6. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2451993616301529/1-s2.0-S2451993616301529-main.pdf?\\_tid=88daeeae-fe9f-11e6-811b-00000aab0f01&acdnat=1488387363bdf0737b00191b8ad4e72ebb48a58131](http://ac.els-cdn.com/S2451993616301529/1-s2.0-S2451993616301529-main.pdf?_tid=88daeeae-fe9f-11e6-811b-00000aab0f01&acdnat=1488387363bdf0737b00191b8ad4e72ebb48a58131)

**G**utiérrez IG, Ruiz RC. Síndrome de Caffey-Silverman. Rehabilitación [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]. Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0048712016300652.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0048712016300652.pdf?locale=es_ES).

**H**afez M, Anwar GM, Ibrahim A, Musa N. Sanjad Sakati Syndrome: Case reports from Egypt. Egyptian Pediatric Association Gazette [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 65(1). Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S1110663816300921/1-s2.0-S1110663816300921-main.pdf?\\_tid=7796598c-fea7-11e6-bc0a-00000aab0f6b&acdnat=1488390770\\_6be72c92b29261767c9ee19236933813](http://ac.els-cdn.com/S1110663816300921/1-s2.0-S1110663816300921-main.pdf?_tid=7796598c-fea7-11e6-bc0a-00000aab0f6b&acdnat=1488390770_6be72c92b29261767c9ee19236933813).

**H**alley Carvalho Pimentel L, Campos Paiva AL, Esteves Veiga JC, Brasileiro de Aguiar G. Síndrome de Davidenkow. Una neuropatía periférica rara. Medicina [Internet]. 2016 [citado 3 mar 2017]; 76(1). Disponible en: <http://www.medicinabuenaosaires.com/PMID/26826991.pdf>.

**K**asturi K, Fernandes L, Quezado M, Eid M, Marcus L, Chittiboina P, et al. Cushing disease in a patient with multiple endocrine neoplasia type 2B. Journal of Clinical and Translational Endocrinology: Case Reports [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 4. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2214624516300235/1-s2.0-S2214624516300235-main.pdf?\\_tid=b886f6c2-fe9d-11e6-b70d-00000aacb35f&acdnat=1488386584\\_87444361f2a3cf339f1a1a9c3389a817](http://ac.els-cdn.com/S2214624516300235/1-s2.0-S2214624516300235-main.pdf?_tid=b886f6c2-fe9d-11e6-b70d-00000aacb35f&acdnat=1488386584_87444361f2a3cf339f1a1a9c3389a817).



**K**ido H, Kano O, Hamai A, Masuda H, Fuchinoue Y, Nemoto M, et al. Kikuchi-Fujimoto disease (histiocytic necrotizing lymphadenitis) with atypical encephalitis and painful testitis: a case report. BMC neurology [Internet]. 2017 Feb 01 [citado 3 mar 2017]; 17(1). Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5286801/pdf/12883\\_2017\\_Article\\_807.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5286801/pdf/12883_2017_Article_807.pdf).

**L**opez-Onieva L, Lamolda M, Montes R, Lozano ML, Vicente V, Rivera J, et al. Induced pluripotent stem cells derived from Bernard-Soulier Syndrome patient's peripheral blood cells with a p.Phe55Ser mutation in the GPIX gene. Stem Cell Research [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 20. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S1873506117300144/1-s2.0-S1873506117300144-main.pdf?\\_tid=08c65e0c-fea3-11e6-8cea-00000aab0f27&acdnat=1488388871\\_ad336822fc783ac7cbf976d9d23e51b9](http://ac.els-cdn.com/S1873506117300144/1-s2.0-S1873506117300144-main.pdf?_tid=08c65e0c-fea3-11e6-8cea-00000aab0f27&acdnat=1488388871_ad336822fc783ac7cbf976d9d23e51b9).

**L**ópez-Ruiz JA, Tallón-Aguilar L, Sánchez-Moreno L, López-Pérez J, Pareja-Ciuró F, Oliva-Mompeán F, et al. Hirschsprung disease with debut in adult age as acute intestinal obstruction: case report. Revista Española de Enfermedades Digestivas [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 108(11). Disponible en: [http://scielo.isciii.es/pdf/diges/v108n11/es\\_notas\\_clinicas2.pdf](http://scielo.isciii.es/pdf/diges/v108n11/es_notas_clinicas2.pdf).

**L**ópez-Ruiz JA, Tallón-Aguilar L, Sánchez-Moreno L, López-Pérez J, Pareja-Ciuró F, Oliva-Mompeán F, et al. Hirschsprung disease with debut in adult age as acute intestinal obstruction: case report. Revista Española de Enfermedades Digestivas [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 108(11). Disponible en: [http://scielo.isciii.es/pdf/diges/v108n11/es\\_notas\\_clinicas2.pdf](http://scielo.isciii.es/pdf/diges/v108n11/es_notas_clinicas2.pdf).

**M**acías MA, Ballén J, Téllez AM, Hernández C. Síndrome de Goltz, reporte de caso. Formación continuada en dermatología [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 31(8). Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0213925116300545.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0213925116300545.pdf?locale=es_ES).

**M**anuel Souza-Gallardo L, Centellas-Hinojosa S, Parra-Flores M, Enrique Fregoso-Arteaga L, Alfredo García-Quintero J, Rosales-Castañeda E, et al. Eventración diafragmática en el adulto. Revista de la Facultad de Medicina de la UNAM [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 59(3). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=04b35d0a-1e70-4200-8f69-d5f94a324c88%40sessionmgr101>.

**M**oll-Manzur C, Faúndez F, Araos-Baeriswyl E, Monsalve X. Artritis séptica de rodilla por Neisseria meningitidis serogrupo W-135: primer caso reportado en un adulto. Medicina Clinica [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 147(5). Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0025775316300203.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0025775316300203.pdf?locale=es_ES).

**O**rtiz A, Sanchez-Niño MD. Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Fabry. Medicina Clinica [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 148(3). Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0025775316305103.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0025775316305103.pdf?locale=es_ES).

**O**rtiz-Madinaveitia S, Conejo-Moreno D, Lopez-Pison J, Pena-Segura JL, Serrano-Madrid ML, Duran-Palacios IC, et al. Variaciones fenotípicas en el síndrome de Aicardi-Goutieres causado por mutaciones en el gen RNASEH2B: presentación de dos nuevos casos. Revista de neurología [Internet]. 2016 [citado 3 mar 2017]; 62(4). Disponible en: <http://www.neurologia.com/articulo/2015397>

**P**achajoa H. De las bases embriológicas a la clínica en el síndrome de Prune Belly. . Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 42(2). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=4a383e54-eae4-4901-88e7-ccaba6f600bd%40sessionmgr101>.

**P**achajoa H, Ruiz-Botero F, Hernández-Amariz MF, Eichler S, Castillo-Giraldo AO. Síndrome de Morquio: nueva mutación del gen GALNS en dos hermanos del sur-occidente colombiano. Análisis clínico, molecular y bioinformático. (Spanish). Revista Mexicana de Pediatría [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 83(3). Disponible en: <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=lth&AN=118214108&lang=es&site=ehost-live>.

**P**ascual LL, Irurzun AL, Gigli MLÁ. Criofibrinogenemia. Una causa poco común de lesiones cutáneas inducidas por frío. Medicina Clinica [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]. Disponible en: [https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0025775316300847.pdf?locale=es\\_ES](https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0025775316300847.pdf?locale=es_ES).

**P**érez Torga JE, Román Rubio PA, García Sánchez I, Castillo Arocha I, Bencomo Rodríguez L, Marcos Gutiérrez Y. Meningocele sacro anterior que simula quiste de ovario tabicado. . Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 42(2). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=8e837eac-ff3a-4e9f-a248-6255451cb2e8%40sessionmgr101>.

**R**asool N, Stefater JA, Eliott D, Cestari DM. Isolated presumed optic nerve gumma, a rare presentation of neurosyphilis. American Journal of Ophthalmology Case Reports [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 6. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2451993616301980/1-s2.0-S2451993616301980-main.pdf?\\_tid=fc94cd9c-fe9f-11e6-8611-00000aacb35d&acdnat=1488387557\\_ad337500040f7d657a073b62db141836](http://ac.els-cdn.com/S2451993616301980/1-s2.0-S2451993616301980-main.pdf?_tid=fc94cd9c-fe9f-11e6-8611-00000aacb35d&acdnat=1488387557_ad337500040f7d657a073b62db141836)

**R**idao Rodrigo S, Rodríguez Muñoz FJ. Evolución léxico-terminológica de las enfermedades raras: revisión de los diccionarios de la real academia española. Alfa : Revista de Lingüística [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 60(1). Disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/alfa/v60n1/1981-5794-alfa-60-1-0095.pdf>.

**S**alazar Vargas Carlos. Carta el editor Enfermedades: raras, un verdadero reto. Acta méd. costarric [Internet]. 2017 Mar [citado 8 mar 2017]; 59(1). Disponible en: [http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0001-60022017000100042&lng=en](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022017000100042&lng=en).

**S**ánchez-Alcudia R, García-Hoyos M, López-Martínez MA, Sánchez-Bolívar N, Zurita O, Giménez A, et al. A Comprehensive Analysis of Choroideremia: From Genetic Characterization to Clinical Practice. Plos One [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 11(4). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=3721b03c-6480-4324-8db6-91686bff7b68%40sessionmgr101>.

**S**evilla T, Lupo V, Martínez-Rubio D, Sancho P, Sivera R, Chumillas MJ, et al. Mutations in the MORC2 gene cause axonal Charcot-Marie-Tooth disease. Brain: A Journal Of Neurology [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 139(Pt 1). Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=61241c1d-3d26-46bc-aacb1-a1fdadb1e46%40sessionmgr104>.

**S**tempel JM, Bustamante Álvarez JG, Carpio AM, Mittal V, Dourado C. Erdheim-Chester disease, moving away from the orphan diseases: A case report. Respiratory Medicine Case Reports [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 20. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2213007116301460/1-s2.0-S2213007116301460-main.pdf?\\_tid=18e2cf88-fe9d-11e6-a42f-00000aacb35e&acdnat=1488386316\\_bfdb528a513fe9378b935c0ceea85c85](http://ac.els-cdn.com/S2213007116301460/1-s2.0-S2213007116301460-main.pdf?_tid=18e2cf88-fe9d-11e6-a42f-00000aacb35e&acdnat=1488386316_bfdb528a513fe9378b935c0ceea85c85).

**S**trickler A, Vásquez N, Maggi L, Hernández J, Hidalgo X. Toxocarosis y colecistitis aguda alitiásica : ¿consecuencia o coincidencia? Revista chilena de infectología [Internet]. 2016 [citado 7 mar 2017]; 33(3). Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rci/v33n3/art17.pdf>



**S**troes E, Moulin P, Parhofer KG, Rebours V, Lohr JM, Avena M. Diagnostic algorithm for familial chylomicronemia syndrome. *Atherosclerosis Supplements* [Internet]. 2017 [citado 3 mar 2017]; 23. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1567568816300502/pdf?md5=44c4a50cee96867b9b7a50851776324f&pid=1-s2.0-S1567568816300502-main.pdf>.

**S**uarez-Guerrero JL, Gómez Higuera PJI, Arias Flórez JS, Contreras-García GA. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo. *Revista chilena de pediatría* [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 87(4). Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v87n4/art12.pdf>.

**T**anaka R, Takahashi S, Okano S, Okayama A, Suzuki N, Kure S, et al. Evolution into moyamoya disease in an infant with internal carotid artery aneurysms. *eNeurologicalSci* [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 6. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2405650217300023/1-s2.0-S2405650217300023-main.pdf?\\_tid=107f2860-fea6-11e6-9db1-00000aab0f02&acdnat=14883901671fc93188b38f951745e6ec080bed5998](http://ac.els-cdn.com/S2405650217300023/1-s2.0-S2405650217300023-main.pdf?_tid=107f2860-fea6-11e6-9db1-00000aab0f02&acdnat=14883901671fc93188b38f951745e6ec080bed5998).

**V**iau M, Plante M, Renaud M-C, Grondin K, Morin C. Proposed novel nomenclature of vulvar smooth muscle tumors; a case of Smooth Muscle Tumor of Uncertain Malignant Potential (STUMP) of the vulva. *Gynecologic Oncology Reports* [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 20. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S2352578917300073/1-s2.0-S2352578917300073-main.pdf?\\_tid=37813eae-fea0-11e6-811b-00000aab0f01&acdnat=148838765676](http://ac.els-cdn.com/S2352578917300073/1-s2.0-S2352578917300073-main.pdf?_tid=37813eae-fea0-11e6-811b-00000aab0f01&acdnat=148838765676)

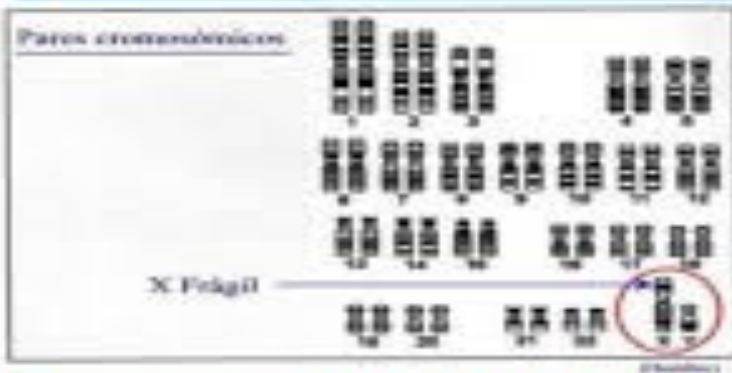
[1bfa45e490e6a8ab9b01ced73fcf32](http://ac.els-cdn.com/S1bfa45e490e6a8ab9b01ced73fcf32)

**V**os LJ, Robertson T, Binotto E. Haycocknema perplexum: an emerging cause of parasitic myositis in Australia. *Communicable diseases intelligence quarterly report* [Internet]. 2016 [citado 3 mar 2017]; 40(4). Disponible en: [http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/cda-cdi4004-pdf-cnt.htm/\\$FILE/cdi4004g.pdf](http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/cda-cdi4004-pdf-cnt.htm/$FILE/cdi4004g.pdf).

**W**atanabe H, Minamino T. Rare Variants in ANK2 Associated With Various Inherited Arrhythmia Syndromes. *Circulation journal : official journal of the Japanese Circulation Society* [Internet]. 2016 [citado 1 mar 2017]; 80(12). Disponible en: [https://www.jstage.jst.go.jp/article/circj/80/12/80\\_CJ-16-1085/\\_pdf](https://www.jstage.jst.go.jp/article/circj/80/12/80_CJ-16-1085/_pdf)

**Z**hao Q-F, Hasegawa T, Komiyama E, Ikeda S. Hailey-Hailey disease: A review of clinical features in 26 cases with special reference to the secondary infections and their control. *Dermatologica Sinica* [Internet]. 2017 [citado 1 mar 2017]; 35(1). Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S1027811716300581/1-s2.0-S1027811716300581-main.pdf?\\_tid=75641a50-fea7-11e6-af82-00000aacb35d&acdnat=14883907662c2710d9a50575e567a3db0da6b9e0b0](http://ac.els-cdn.com/S1027811716300581/1-s2.0-S1027811716300581-main.pdf?_tid=75641a50-fea7-11e6-af82-00000aacb35d&acdnat=14883907662c2710d9a50575e567a3db0da6b9e0b0)

## SÍNDROME X-FRÁGIL



## SÍNDROME DE MARTIN-BELL

## Piel De Mariposa



- ¿De dónde procede el nombre?
- Epidermolísis bullosa
- Es hereditaria, no contagiosa e incurable
- Heridas

## DESCRIPTORES

### DeCS

ENFERMEDADES RARAS

### MeSH

RARE DISEASES

### Límites:

Fecha de publicación: 2016 - 2017

Idiomas:

Español/Inglés/

Publicaciones académicas (arbitradas)

Texto completo: PDF/Html

## Bases de datos y sitios consultados



---

***Elaborado por:***

***Grupo Gestión de Información en Salud  
Centro Provincial Información de Ciencias Médicas Camagüey, 2017.***

<http://www.sld.cu/sitios/cpicm-cmw/>