

# ENFERMEDADES RARAS

## en Puerto Rico

CONCIENCIACIÓN  
de CONDICIONES y  
ENFERMEDADES  
RARAS



### CARDIOVASCULARES CONGÉNITAS (16)

- Tronco Arterioso
- Transposición de los Grandes Vasos (TGV)
- Doble Salida Ventricular Derecha (DORV)
- Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico
- Síndrome del Corazón Derecho Hipoplásico
- Atresia de la Válvula Pulmonar
- Atresia de la Válvula Tricúspide
- Anomalía de Ebstein
- Conexión Anómala Total de Venas Pulmonares
- Arco Aórtico Interrumpido
- Ventriculo Único
- Defecto Septal Atrial Tipo Primum
- Estenosis de la Válvula Aórtica
- Estenosis de la Válvula Tricúspide
- Defecto del Septo Aorto-Pulmonar
- Síndrome de Brugada



### GENÉTICAS Y CROMOSÓMICAS (14)

- Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS)
- Síndrome Patau (Trisomía 13)
- Síndrome Edwards (Trisomía 18)
- Síndrome DiGeorge (Delección 22q11.2)
- Síndrome Turner
- Síndrome Jarcho-Levin
- Síndrome Prader-Willi
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
- Síndrome de X Frágil
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Rett
- Síndrome de Laron
- Síndrome TBCK



### NEUROLÓGICAS Y NEUROMUSCULARES (14)

- Miastenia Gravis
- Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)
- Atrofia Muscular Espinal (AME)
- Enfermedad de Huntington
- Ataxia de Friedreich
- Distrofia Miotónica de Steinert
- Distrofia Muscular de Duchenne
- Distrofia Muscular de Becker
- Neurofibromatosis Tipo 1 (NF1)
- Síndrome de Dravet
- Holoprosencefalia
- Encefalocele
- Anencefalia
- Complejo Esclerosis Tuberosa



### METABÓLICAS Y DE DEPÓSITO (16)

- Enfermedad de Gaucher
- Enfermedad de Fabry
- Enfermedad de Niemann-Pick
- Enfermedad de Pompe
- Enfermedad de Wilson
- Fenilcetonuria (PKU)
- Galactosemia
- Enfermedad de Jarabe de Arce (MSUD)
- Homocistinuria Clásica
- Acidemia Isovalérica
- Adrenoleucodistrofia Ligada al X
- Leucodistrofia Metacromática
- Mucopolisacaridosis (MPS)
- Alcaptonuria
- Porfiria Eritropoyética
- Trastornos Mitocondriales



### HEMATOLÓGICAS (6)

- Anemia de Células Falciformes
- Hemofilia A
- Hemofilia B
- Enfermedad de Von Willebrand
- Talasemia
- Anemia de Fanconi



### MÚSCULO-ESQUELÉTICAS Y TEJIDO CONECTIVO (4)

- Osteogénesis Imperfecta
- Síndrome de Ehlers-Danlos
- Hipofosfatemia Ligada al X (XLH)
- Craneosinostosis



### SENSORIALES (4)

- Anoftalmia
- Microftalmia
- Anotia
- Microtia



### PULMONARES E INMUNOLÓGICAS (3)

- Fibrosis Quística
- Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina
- Trastornos de Inmunodeficiencia Primaria



### AUTOINMUNES (1)

- Lupus Eritematoso Sistémico (LES)



### OTRAS CONGÉNITAS (3)

- Hiperplasia Suprarrenal Congénita
- Extrofia de la Vejiga
- Hernia Diafragmática

"Este listado representa una selección documentada de las condiciones raras identificadas en Puerto Rico. Sin embargo, existen más de 7,000 enfermedades raras reconocidas a nivel mundial — y cada una tiene nombre, tiene historia, tiene familia. Cada condición que no aparece en estas páginas sigue siendo igual de real, igual de válida, e igual de importante. En la OER reconocemos que ningún paciente debe quedar invisible por el simple hecho de no estar en una lista. Nuestro compromiso es con todos."



DEPARTAMENTO DE

**SALUD**

GOBIERNO DE PUERTO RICO