



Mi Universidad

SUPERNOTA

Nombre del Alumno: Gumaro Antonio Osorio Delfín

Nombre del tema: Patologías más raras del
adolescente

Parcial: 2do parcial

Nombre de la Materia: patología del niño y adolescente

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez

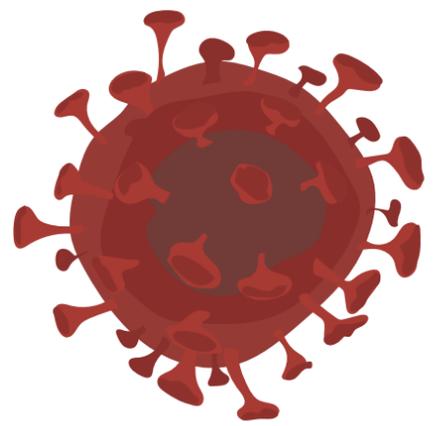
Nombre de la Licenciatura: Enfermería.

Cuatrimestre: 5° Cuatrimestre

PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

¿QUÉ ES?

Las enfermedades raras son aquellas que padecen pocas personas, es decir, un número muy limitado de la población. De hecho, una enfermedad concreta se considera rara cuando su prevalencia es menor a cinco personas por cada 10.000 habitantes. Existen aproximadamente siete mil enfermedades raras catalogadas como tal.

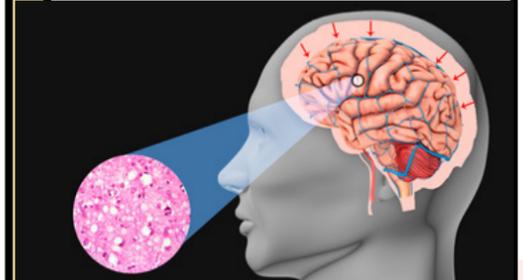


ACROMEGLIA

La acromegalia es una enfermedad rara endocrina que se produce por un exceso de producción persistente de la hormona del crecimiento. Esta hormona es producida por la hipófisis, una glándula localizada en la silla turca del hueso esfenoides, situado en la base del cráneo.

CREUTZFELDT JAKOB (VACAS LOCAS)

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ) es un tipo de encefalopatía espongiforme que aparece de forma espontánea o por herencia genética y su incidencia se sitúa en un caso por cada millón de habitantes. El mal de las vacas locas y la enfermedad que el consumo de su carne produce en las personas pertenecen al grupo de enfermedades llamado encefalopatías espongiformes transmisibles (EET). Estas patologías se producen por la acción de una proteína prión cuya forma se altera.



ADENOSMA TIROTROPOS

Los adenomas tirotrópos son tumores poco frecuentes localizados en la hipófisis. Son masas de naturaleza benigna, no cancerosa, que suelen tener una evolución lenta pero pueden hacerse voluminosos. Estos adenomas producen un hipertiroidismo como consecuencia de una secreción inadecuada de TSH, una hormona estimuladora de la secreción de hormonas tiroideas.

DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO

La hormona del crecimiento (GH, del inglés growth hormone) desempeña un papel fundamental en el crecimiento del niño y del adolescente, pero también es imprescindible en el adulto porque contribuye al buen funcionamiento del organismo y a combatir el envejecimiento.

La hormona del crecimiento se segrega en la hipófisis (glándula pituitaria), que produce esta hormona bajo el control del hipotálamo (estructura cerebral que enlaza el sistema nervioso central y el sistema endocrino).





DÉFICIT PRIMARIO GRAVE DE IGF-1

El déficit primario de IGF-1 (grave) o (SPIGFD, del inglés Severe Primary IGF-1 Deficiency), es una enfermedad que causa importantes retrasos del crecimiento en niños y adolescentes, lo que produce una discapacidad innegable tanto en el plano físico como en el psicológico².

El IGF-1 (somatomedina C) es una hormona (una proteína de 70 aminoácidos) con una estructura similar a la de la insulina.

SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner toma su nombre del endocrinólogo norteamericano Henry Turner, quien describió por primera vez los síntomas de esta enfermedad en 1938². La causa del síndrome de Turner está en una anomalía genética: uno de los dos cromosomas X (46, XX) con los que debe nacer una niña desaparece parcial o completamente, o está dañado.

- Monosomía: casos donde la pérdida de un cromosoma X es total (monosomía X: 45, X).
- Delección: caso en que uno de los cromosomas X es normal mientras que el otro está incompleto.
- Mosaico: casos en los que la pérdida del cromosoma X se produce únicamente en determinadas células del organismo (45, X/ 46, XX).



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Buscado en: <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras.html> (Fecha-10/12/2024).
- Buscado en: <https://www.ipsen.com/spain/areas-terapeuticas/enfermedades-raras/> (Fecha-10/02/2024).

•