



Mi Universidad

Súper Nota

Nombre del Alumno: Anette Brigith Álvarez Rojas

Nombre del tema: Patologías más raras del Niño

Parcial I

Nombre de la Materia: Patología Del Niño Y Adolescente

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre 5

PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO

¿Cómo afectan las enfermedades raras en la infancia?

Se consideran enfermedades raras las que afectan a un pequeño porcentaje de la población y son poco frecuentes.



Los niños, los más afectados por la incidencia de las enfermedades raras.

El 75% de los pacientes con enfermedades raras en España son niños.



Ejemplo de enfermedades raras frecuentes en la población pediátrica son: la fibrosis quística, el albinismo, el síndrome de Gilles de la Tourette, la hemofilia o el síndrome de Rett, entre otras.



Datos importantes sobre las enfermedades raras:

Es la causa del 35% de los fallecimientos en niños antes de cumplir el año, del 10% de entre 1 y 5; y del 12% entre los 5 y los 15 años.

Síndrome de Rett

Este síndrome tiene mayor incidencia en las niñas y se detecta en muchos casos durante el segundo año de vida. Dicha patología se origina debido a las mutaciones en el cromosoma X.

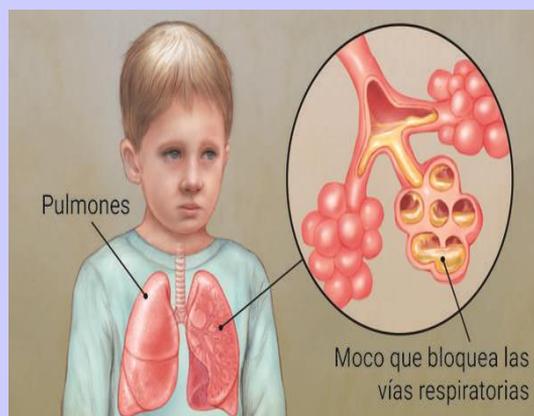


Hemofilia

Se trata de una enfermedad hereditaria y que interfiere con la coagulación de la sangre. En estos casos la proteína en la sangre, que controla el sangrado se ve afectada

Fibrosis Quística

Este tipo de enfermedad afecta a las glándulas sudoríparas y también a las mucosas. Consiste entonces, en una enfermedad crónica y al mismo tiempo hereditaria. La función de los pulmones, el intestino, el hígado y el páncreas se ve comprometida por la acumulación y viscosidad del moco.



Síndrome de Gilles de la Tourette

Esta patología se caracteriza porque los pacientes presentan movimientos involuntarios en los muslos. En otras palabras, los niños con este tipo de enfermedad realizan movimientos bruscos y muy rápidos.

Síndrome de Aase

La enfermedad también es hereditaria y se identifica como una alteración en la médula ósea. Dentro de la sintomatología más frecuente puede darse la anemia congénita, la aparición de malformaciones de tipo esquelético y hasta articular.

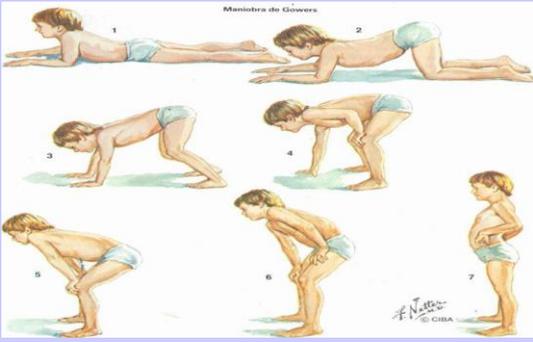


Síndrome de Moebius

Esta enfermedad rara en bebés se caracteriza cuando dos nervios craneales no se desarrollan correctamente. Este problema desencadena que los nervios encargados del parpadeo, del movimiento lateral en los ojos y hasta de las expresiones faciales no se dé. De hecho, da pie a la parálisis facial haciendo que la persona se babee, no pueda sonreír y tenga problemas de pronunciación.

Piel de Mariposa

Es una de las enfermedades raras más delicadas por sus características. Se le conoce como Epidermólisis Ampollosas hereditarias (EA), Epidermólisis bullosas (EB). Enfermedad genética que se relacionan con una extrema fragilidad de la piel y en las mucosas, lo que origina ampollas en el cuerpo del niño.



Enfermedad de Duchenne

Es importante destacar que la distrofia muscular de Duchenne (DMD) se manifiesta en los varones. En este sentido, vale explicar que es un trastorno genético poco frecuente pero mortal. Uno de sus síntomas es que produce debilidad muscular progresiva desde la infancia.

Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

Entre el listado de las enfermedades raras en bebés también figura esta del tipo genético que produce el envejecimiento prematuro en los niños. En el momento del nacimiento no se puede diagnosticar de una vez la enfermedad, sino conforme pasa el tiempo



Síndrome de Leigh

De acuerdo a la prevalencia, uno de cada 36.000 bebés tienen esta condición. Quiere decir que es una enfermedad neurológica progresiva que tiene características neuropatológicas específicas, a su vez, asociadas con las lesiones que se producen en el tronco cerebral y de los ganglios basales.

Las enfermedades raras afectan al 7% de los niños a nivel mundial, según alerta la Organización Mundial de la Salud (OMS). Dada la baja incidencia de estas patologías, los fondos dedicados a su investigación son muy bajos, lo cual dificulta avanzar hacia un diagnóstico temprano y a tratamientos eficaces

BIBLIOGRAFIAS

<https://socvalped.com/patologias/2019/como-afectan-las-enfermedades-raras-en-la-infancia/#:~:text=Ejemplo%20de%20enfermedades%20raras%20frecuentes,síndrome%20de%20Rett%2C%20entre%20otras.>

<https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>