



**Mi Universidad**

**Super nota**

*Nombre del Alumno: Briana Jacqueline García Lujano*

*Nombre del tema: patologías mas raras en el adolescente*

*Parcial: 2do*

*Nombre de la Materia: Patologías del niño y adolescente*

*Nombre del profesor: L.E.O. Alfonso Velázquez*

*Nombre de la Licenciatura: Lic. enfermería*

*Cuatrimestre: 5to*

# PATOLOGIAS MAS RARAS

## EN EL

## ADOLESCENTE



### MUCOPOLISACARIDOSIS I HURLER

También conocida como síndrome de Hurler o MPS I, enfermedad congénita que aparece en uno de cada 100 mil nacimientos. Los pacientes presentan retraso del desarrollo motor y mental acompañado por deformidades del esqueleto. El enanismo o talla baja es una manifestación frecuente.



### MUCOPOLISACARIDOSIS II HURLER

Tipo de MPS y provoca menor cuenta con serias alteraciones en cuanto al desarrollo en todos los sentidos. Los principales afectados son varones y la madre la única que la puede portar.

### ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO I

representan el 95 % de los casos y se presenta en uno de cada 100 mil personas. Se puede presentar entre los cero y los 90 años, sin embargo, la mayoría presenta síntomas en los primeros 10 años de vida. Los síntomas son anomalías óseas, debilidad o fatiga, retraso del crecimiento o de la pubertad y esplenomegalia (bazo dilatado), entre otros.



### ENFERMEDAD DE FABRY

Patología progresiva y hereditaria. Con manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas. Lo presentan una de cada 3 mil personas.

### SINDROME DE TURNER

Afecta principalmente a las mujeres. Pese a que no hay cura, existen tratamientos. Las principales características son: estatura baja durante la infancia, tienen el cuello corto y el tórax ancho y muchas veces padecen enfermedad cardíaca congénita.

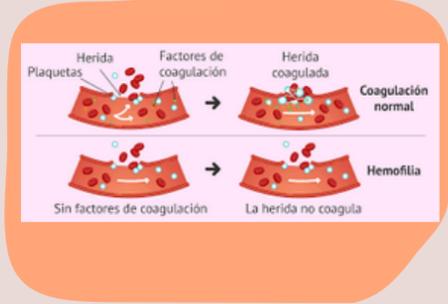


### ESPINA BÍFIDA

Los pacientes más afectados son mujeres y tienen diferentes grados de parálisis en extremidades inferiores. Es un defecto congénito donde la columna vertebral no se cierra completamente alrededor de la médula espinal.

### HEMOFILIA

Es un desorden en la coagulación de la sangre, hereditaria, no contagiosa, que sufren los hombres, las mujeres sólo son portadoras. Se trata de niños y niñas que necesitan cuidados específicos a la hora de sufrir algún episodio hemorrágico, cuyo tratamiento dependerá de la gravedad y de la zona donde se produzca.

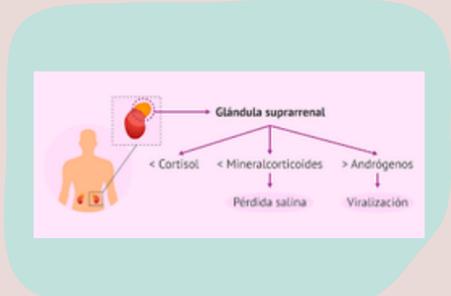


### FENILCETONURIA

Enfermedad infantil metabólica progresiva, severa, que puede producir retraso mental si no se trata a tiempo.

### HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

También conocida como el Síndrome adrenogenital y hace referencia a un grupo de trastornos hereditarios de insuficiencia de las glándulas suprarrenales que pueden afectar el desarrollo de los genitales.



### DEFICIENCIA DE G6PD, GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA

Es hereditaria y mayormente prevalente en hombres y provoca la destrucción de los glóbulos rojos en respuesta a ciertos medicamentos, infecciones o a otros factores estresantes.

# PATOLOGIAS MAS RARAS EN EL ADOLESCENTE



## SINDROME DE GILLES DE TOURETTE

El síndrome de Gilles de la Tourette (síndrome de Tourette o ST) es un trastorno neurológico que se manifiesta primero en la infancia o en la adolescencia, antes de los 18 años. El síndrome de Tourette se caracteriza por muchos tics motores y fónicos que perduran durante más de un año.



## SINDROME DE RETT

El **síndrome de Rett** es un trastorno genético neurológico y de desarrollo poco frecuente que afecta la forma en que el cerebro se desarrolla.

## ACROMEGALIA

Enfermedad crónica debida a un exceso de secreción de hormona del crecimiento por la hipófisis, y que se caracteriza principalmente por un desarrollo extraordinario de las extremidades y de la mandíbula inferior.



## EPIDERMOLISIS BULLOSA O AMPOLLOSA (EB).

Es un grupo de enfermedades cutáneas hereditarias poco frecuentes que se caracterizan por una erupción de ampollas en la piel de forma espontánea o por traumatismos mínimos. En algunas formas clínicas pueden afectarse las mucosas.

## DISTONÍA MUSCULAR

Distonía es tanto el síntoma como el nombre de un grupo de enfermedades, precisamente denominadas distonías. El síntoma o manifestación física, consiste en permanentes contracciones musculares involuntarias y de forma mantenida, que provocan movimientos y posturas anormales.



## HORMONA DE CRECIMIENTO, DÉFICIT DE LA (GH).

Las causas más frecuentes de Déficit de GH son: falta de oxígeno en el momento del nacimiento, déficits idiopáticos en la infancia, causas patológicas concretas, como tumores craneales, o bien por golpes en la cabeza, traumatismos craneoencefálicos (TCE).

## LUPUS

El Lupus es una enfermedad en la cual la inmunidad normal del paciente está perturbada. La persona afectada produce un exceso de proteínas sanguíneas, denominadas anticuerpos, y éstas directa o indirectamente, pueden ocasionar problemas en cualquier órgano del cuerpo

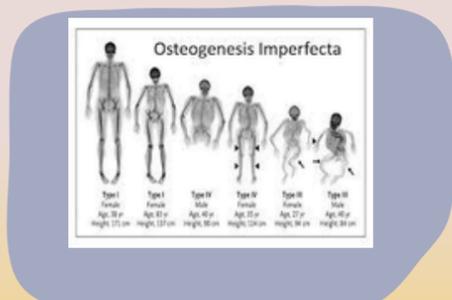


## SINDROME X FRÁGIL

Es la forma hereditaria más común de discapacidad intelectual, problemas de desarrollo, comportamiento y aprendizaje. La causa de la enfermedad es la falta de la proteína FMRP por la mutación de un gen llamado FMR1, localizado en el extremo del cromosoma X donde aparece una fragilidad en los individuos afectados, de ahí el nombre de X Frágil. Los rasgos físicos son variables. A partir de la pubertad se acompaña de dismorfia

## HEMORRÁGICA HEREDITARIA TELANGIECTASIA

También conocida como el Síndrome adrenogenital y hace referencia a un grupo de trastornos hereditarios de insuficiencia de las glándulas suprarrenales que pueden afectar el desarrollo de los genitales.



## OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Denominada también enfermedad de los Huesos de Cristal, es un conjunto de enfermedades congénitas hereditarias en las que existe un trastorno en la formación del colágeno tipo I. El colágeno tipo I es una proteína presente en todos los tejidos de sostén, especialmente en el hueso, piel y tendones, pero también en ligamentos, fascias, córnea, escleróticas, dentina y vasos sanguíneos.

# PATOLOGIAS MAS RARAS EN EL ADOLESCENTE



## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICA

1. Buscado en: <https://www.yotambien.mx/actualidad/la-lista-de-las-20-enfermedades-mas-raras-reconocidas-en-mexico> (10/02/2024)
2. Buscado en: <https://socvalped.com/patologias/2019/como-afectan-las-enfermedades-raras-en-la-infancia/#:~:text=Ejemplo%20de%20enfermedades%20raras%20frecuentes,s%C3%ADndrome%20de%20Rett%2C%20entre%20otras.> (10/02/2024)
3. Buscado en: [https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud\\_5af958761659b\\_manual\\_atencion\\_alumnadoEERR.pdf](https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud_5af958761659b_manual_atencion_alumnadoEERR.pdf) (10/02/2024)
4. Buscado en: <https://tourette.org/about-tourette/overview/espanol/medicos/que-es-el-sindrome-de-tourette/> (10/02/2024)