



**Mi Universidad**

**Super nota.**

*Nombre del Alumno: Karla Osorio Contreras.*

*Nombre del tema: Patologías más raras del adolescente.*

*Parcial: 2.*

*Nombre de la Materia: Patología del niño y adolescente.*

*Nombre del profesor: Lic. Alfonso Velázquez Ramírez.*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería.*

*Cuatrimestre: 5.*

# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL adolescente.

## ¿Qué son las enfermedades raras?

Aquellas que afectan a un número limitado de personas con respecto a la población general.



La Organización Mundial de la Salud (OMS) define una enfermedad rara como aquella que afecta a menos de 5 personas por cada 10 mil habitantes.



### 1.-Acromegalia o gigantismo:

Es una enfermedad endocrina poco frecuente debida a un exceso de producción de hormona de crecimiento (GH) en la hipófisis.

### 2.-Síndrome de Asperger:

Es un trastorno del neurodesarrollo que afecta, especialmente, a la comunicación e interacción social. Este trastorno se incluye dentro de: *los Trastornos del Espectro del Autismo (TEA)*.



### 3.-Síndrome de Turner:

Afecta solamente a las personas de sexo femenino, se produce cuando falta un cromosoma X (cromosoma sexual) de forma total o parcial. Puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo: como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos.

### 4.-Transtorno de desarrollo adaptativo:

Son reacciones exageradas ante el estrés que incluyen pensamientos negativos, emociones fuertes y cambios en el comportamiento.



### 5.-Síndrome de Gilles de la Tourette:

Es un trastorno caracterizado por movimientos repetitivos o sonidos indeseados (tics) que no se pueden controlar con facilidad.

Los tics se presentan entre los 2 y los 15 años. Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome.



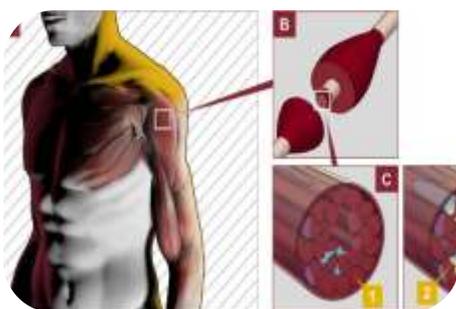
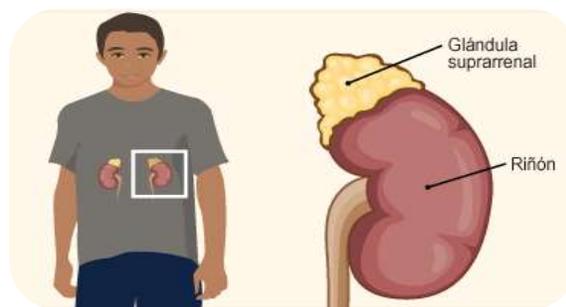
### 6.-Hipotiroidismo congénito:

Es una afección en la que la glándula tiroidea no puede producir las cantidades adecuadas de hormona tiroidea al momento del nacimiento o incluso antes de nacer.

Las alteraciones tiroideas son frecuentes en la adolescencia, y su prevalencia es creciente.

### 7.-Hiperplasia suprarrenal congénita:

Es un conjunto de trastornos genéticos en que las dos glándulas suprarrenales no funcionan correctamente debido a mutaciones en el gen que codifica la enzima esteroide suprarrenal.

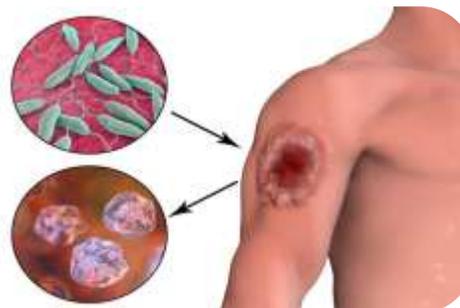


### 8.- Enfermedad de Pompe:

Es un trastorno genético que provoca debilidad muscular que empeora con el tiempo. Ocurre debido a una mutación (un cambio) en un gen que ayuda a producir una enzima llamada *alfaglicosidasa*. Esta enzima descompone un tipo de glucosa llamada *glucógeno*.

### 9.-Histocitos:

Son un grupo de enfermedades de origen desconocido que se caracteriza por la proliferación de histiocitos, glóbulos blancos. Estas células protegen el organismo de infecciones y se encuentran en los tejidos.



### 10.-Enfermedad de Fabry (enfermedad de Anderson-Fabry):

Enfermedad genética que forma parte de un grupo de dolencias conocido como trastornos de almacenamiento lisosómico (TAL) causados por alteraciones en el gen de la alfa galactosidasa o gen GLA.

Estas alteraciones causan reducción en la producción de una enzima llamada *alfa-galactosidasa A*. Los pacientes con enfermedad de Fabry pueden tener afectación del corazón además de otros órganos como el riñón y el sistema nervioso.

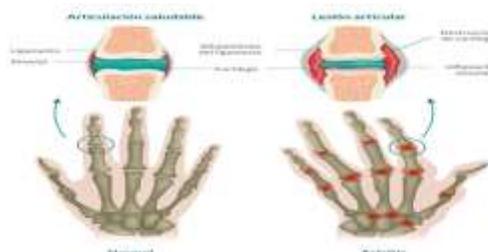


### 11.-Síndrome de Marfan:

Es un trastorno hereditario que afecta el tejido conectivo, es decir, las fibras que sostienen y sujetan los órganos y otras estructuras del cuerpo. Afecta más frecuentemente el corazón, los ojos, los vasos sanguíneos y el esqueleto. Las personas con este síndrome generalmente son altas y delgadas, sus brazos, dedos de los pies y las manos son inusualmente largos.

### 12.-Artritis idiopática juvenil:

Esta enfermedad ocurre cuando el sistema inmunitario ataca los tejidos sanos de las articulaciones. Aparece por primera vez en niños y adolescentes antes de que cumplan 16 años.



### 13.Fibrosis quística:

Es una enfermedad genética que compromete principalmente a los pulmones y el aparato digestivo. En los pulmones, se produce una acumulación de moco pegajoso que hace más probable la infección y que daña las vías respiratorias.

### 14.Hemoptisis:

Es la emisión de sangre desde el aparato respiratorio, generalmente junto a un esputo. Puede ser sangre roja o herrumbrosa.



## Referencias bibliográficas:

- 1.- <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>
- 2.- <https://www.tvazteca.com/aztecanoticias/enfermedades-raras-diego-adolescente-14-padecimientos-suenan-ser-neurocirujano-y-ayudar>
- 3.- <https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/enfermedades/acromegalia>
- 4.- <https://www.topdoctors.es/diccionario-medico/sindrome-de-asperger>
- 5.- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/turner-syndrome/symptoms-causes/syc-20360782>
- 6.- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/adjustment-disorders/symptoms-causes/syc20355224#:~:text=Los%20trastornos%20de%20adaptaci%C3%B3n%20son,y%20cambio%20en%20el%20comportamiento.>
- 7.- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465>
- 8.- <https://www.massgeneral.org/children/hypothyroidism/informacion-para-comprender-que-es-el-hipotiroidismo-congenito>
- 9.- <https://www.endocrine.org/patient-engagement/multilingual-resource-library/hiperplasia-suprarrenal-congenita>
- 10.- <https://kidshealth.org/es/parents/pompe-disease.html>
11. <https://www.lavanguardia.com/vida/salud/enfermedadessangre/20190801/463804861913/histiocitosis-histiocitos-globulos-blancos-monocitos-macrofagos-celulas-dendriticas-celulas-de-langerhans.htm>
- 12.- <https://cardiopatiasfamiliares.es/enfermedad-de-fabry/>
- 13.- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/marfan-syndrome/symptoms-causes/syc-20350782>
14. <https://www.niams.nih.gov/es/informacion-de-salud/artritis-juvenil>
- 15.- [https://www.cochrane.org/es/CD012578/CF\\_enfoques-para-ayudar-los-ninos-y-adolescentes-con-fibrosis-quistica-participar-en-las-decisiones](https://www.cochrane.org/es/CD012578/CF_enfoques-para-ayudar-los-ninos-y-adolescentes-con-fibrosis-quistica-participar-en-las-decisiones)
- 16.- <https://www.redaccionmedica.com/recursos-salud/diccionario-enfermedades/hemoptisis>