



Mi Universidad

SUPER NOTA.

Nombre del Alumno Karla Lucía Contreras Alegría.

Nombre del tema patologías mas raras del adolescente.

Parcial II

Nombre de la Materia patología del niño y adolescente.

Nombre del profesor Alfonso Velázquez Ramírez.

Nombre de la Licenciatura ENFERMERIA

Cuatrimestre quinto

PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE.

¿QUES ES UNA ENFERMEDAD RARA?

Las enfermedades raras son aquellas de baja prevalencia.

La organización mundial de la salud (OMS) define una enfermedad rara como aquella que afecta a menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes.

Los tratamientos para las enfermedades raras son costosos porque son poco demandados y no son atractivos para la industria farmacéutica.



En otras palabras, las enfermedades raras afectan a un pequeño numero de personas

Las enfermedades raras son:

- Multisistémicas: son consecuencia de trastornos genéticos que afectan a varios órganos y producen un desarrollo anormal de múltiples partes del cuerpo.
- Crónicas: afecciones de larga duración con una progresión generalmente lenta.
- Degenerativas: enfermedad en la cual la función o la estructura de los tejidos u órganos afectados empeoran con el trascurso del tiempo.
- Con alto riesgo de discapacidad: grupo de afecciones causadas por una deficiencia en áreas del aprendizaje, del lenguaje, de la conducta o en áreas físicas. Estas afecciones comienzan durante el periodo del desarrollo.
- Muerte: descomposición de un organismo y la perdida de los nexos que necesariamente se dan en una determinada estructura orgánica.

Las personas que padecen alguna enfermedad rara se enfrentan a múltiples dificultades:

- En el ámbito medico (debido a retrasos en el diagnostico y tratamiento por desconocimiento)



- En el psicosocial ya que representa una carga para el paciente y su familia, lo que lleva a la estigmatización que os vuelve vulnerables social, económica y psicológicamente.



Las enfermedades raras pueden asociarse en muchos casos a retardo del desarrollo:

- Pondoestatural a baja talla armónica: enfermedades crónicas, trastornos genéticos, la talla baja familiar, el retraso constitucional del crecimiento y desarrollo y enfermedades endocrinas por insuficiencias hormonales.



- Disarmonías o desproporcionada: frecuentemente por alteraciones esqueléticas, en las que las displasias óseas son una de las causas más frecuentes. o a alta talla.

- Talla alta: por causas nutricionales, genéticas y hormonales.

LAS ENFERMEDADES MAS RARAS DE MÉXICO.

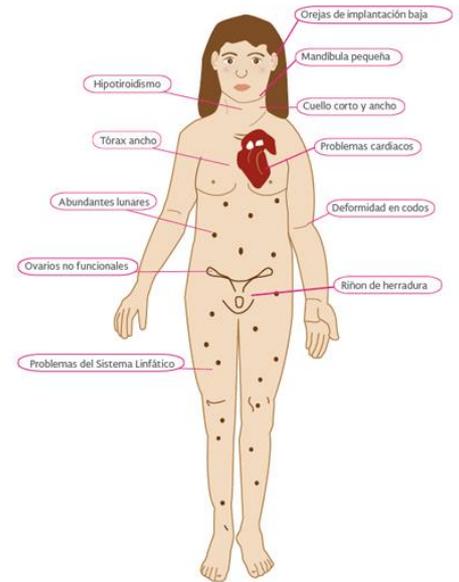
➤ SINDROME DE TURNER.

Es un trastorno causado por la ausencia parcial o completa de un cromosoma X. esta enfermedad solo afecta a mujeres.

La mayoría de las personas tiene 46 cromosomas en cada célula, 23 de la madre y 23 del padre. El par 23 del cromosoma es el que tiene los llamados cromosomas sexuales X e Y determinan si la persona será hombre o mujer.

Una mujer con todos sus cromosomas 46 se denomina XX y en hombres 46 cromosomas XY. El síndrome de Turner por lo general ocurre cuando una mujer tiene un cromosoma X normal, pero el otro cromosoma X está ausente 45, X. Otras formas del síndrome de Turner ocurren cuando uno de los dos cromosomas no está completo o tienen alguna alteración.

Se manifiesta: retraso en el crecimiento, imposibilidad de iniciar los cambios sexuales esperados durante la pubertad, desarrollo sexual que se detiene durante los años de la adolescencia, finalización precoz de los ciclos menstruales que no se deben al embarazo.

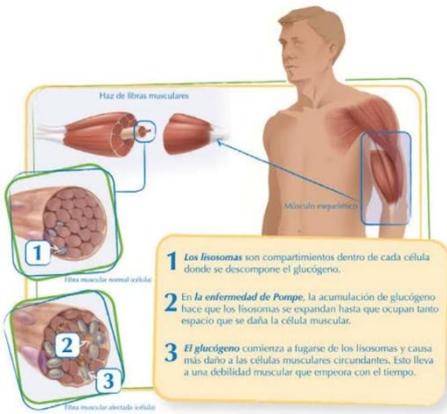


➤ Enfermedad de pompe

Enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna encima llamada glucosidasa-alfa (rompe los azúcares complejos en el cuerpo). En la gente con la enfermedad de pompe el azúcar se acumula en los músculos causando que los músculos se dañen.

Hay tres tipos de enfermedad de pompe: la infantil clásica (a unos meses después de nacer), la infantil no clásica (alrededor de un año de edad), la de comienzo tardío (comienza en la adolescencia).

La de comienzo tardío se manifiesta: las piernas y el tronco se debilitan progresivamente, problemas respiratorios, corazón agrandado, dificultad progresiva para andar, dolor muscular en zona grande, pérdida de la capacidad de hacer ejercicio, caerse a menudo, infecciones pulmonares frecuentes, ritmo cardiaco irregular.



➤ Hipotiroidismo congénito.

Las alteraciones tiroideas son frecuentes en la adolescencia, y su prevalencia es creciente. El hipotiroidismo es el resultado de la actividad disminuida de las hormonas tiroideas en los tejidos corporales. Puede ser congénito o adquirido, esporádico o familiar.

Se manifiesta: ante un paciente con disminución de la velocidad de crecimiento con una disminución del percentil de talla, retraso de la maduración ósea, disminución de rendimiento escolar y de la actividad general, poliuria, polidipsia, cefalea, lentitud, hipersomnolia, intolerancia al frío, estreñimiento, dolor muscular.

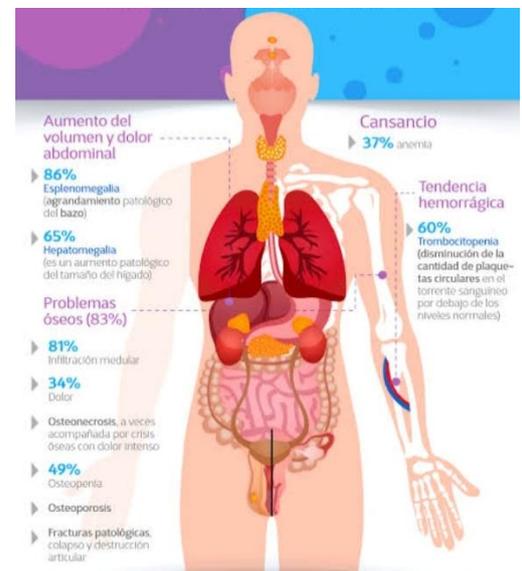


➤ Enfermedad de Gaucher.

Se produce cuando el organismo carece de las enzimas necesarias para descomponer los glucocerebrosidos. Los síntomas varían según el tipo, pero pueden incluir problemas en el hígado, el bazo, y los huesos. El diagnóstico se basa en análisis de sangre.

Existen 3 tipos:

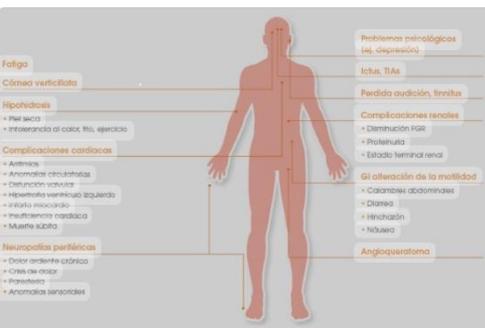
La tipo 1, forma crónica es el tipo más frecuente y por regla general comienza durante la infancia. La tipo 2, es la forma más rara, ocurre durante la primera infancia y generalmente causa la muerte a la edad de 2 años. La tipo 3, la forma juvenil, se puede presentar en cualquier momento de la infancia hasta la adolescencia, causa enfermedad del hígado, bazo agrandado, anomalías óseas, problemas oculares y alteraciones neurológicas lentamente progresiva.



➤ Enfermedad de Fabry.

Conocida también como enfermedad de Anderson Fabry en honor a los médicos que la descubrieron. Es una rara enfermedad genética que forma parte de un grupo de dolencias conocido como trastorno de almacenamiento lisosómico, causado por alteraciones (mutaciones) en el gen de la alfa galactosidasa o gen GLA que afecta aproximadamente a 1 de cada 120000 de personas. Estas alteraciones causan reducción en la producción de una enzima llamada alfa galactosidasa A. Afecta a recién nacidos de ambos sexos y de todas las etnias, los síntomas de la forma clásica pueden comenzar en la infancia, aunque la mayoría aparecen durante la adolescencia.

Manifestaciones: con afecciones en el corazón, en el riñón y el sistema nervioso, cambios en la cornea del ojo, sin que la visión se vea afectada.

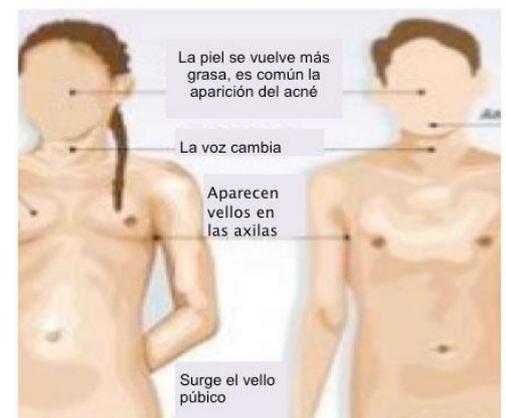


➤ Hiperplasia suprarrenal congénita.

Engloba todos los trastornos hereditarios de la esteroidogénesis suprarrenal del cortisol. Produce un aumento de la producción de la hormona adrenocorticotrófica y secundariamente una hiperestimulación de la corteza suprarrenal motivando una elevación de los esteroides previa al bloqueo enzimático.

Se divide en dos tipos según su evolución: la HCS clásica y la no clásica, en la clásica los síntomas se observan ya en el recién nacido, la HSC clásica puede ser simple, es decir, solo se ve alterada la producción de cortisol, en la que se ven afectada tanto la producción de cortisol como la de aldosterona, la HSC no clásica aparece en la mayoría de los casos en la adolescencia y tiene una evolución mucho más leve.

Manifestaciones: retardo del desarrollo del hemisferio izquierdo y potenciar el desarrollo del hemisferio derecho, provoca un cambio de funciones del hemisferio izquierdo como en el lenguaje y la preferencia manual, trastornos del desarrollo, como la tartamudez y la dislexia.



➤ Homocistinuria.

Error innato del metabolismo caracterizado por la acumulación de homocisteína nivel del sistema nervioso central, vascular, esquelético y ocular. La homocisteína es un aminoácido azufrado no esencial presente en la intersección de rutas metabólicas que regulan los niveles de metionina, folato y fuentes de grupos metilo para numerosos sustratos.

Manifestaciones: examen neurológico inicial, presenta lenguaje incoherente, tics vocales tipo tos, irritabilidad con tenencia a la autoagresividad, hiperalerta con episodios de agitación psicomotriz. Hipopigmentación en la piel.



REFERENCIA BIBLIOGRAFICA:

1. <https://www.tvazteca.com/aztecanoticias/enfermedades-raras-diego-adolescente-14-padecimientos-suena-ser-neurocirujano-y-ayudar> (08 de Febrero del 2024)
2. <https://images.app.goo.gl/zmm6oHJ5L1Qv4ADp6> (08 de Febrero del 2024)
3. <https://images.app.goo.gl/1h8FLxSV8EAr8mha6> (08 de Febrero del 2024)
4. <https://images.app.goo.gl/TbnWLbvCocVuRikv5> (08 de Febrero del 2024)
5. https://www.google.com/imgres?imgurl=https%3A%2F%2Fas01.epimg.net%2Fdeporteyvida%2Fimagenes%2F2017%2F06%2F29%2Fportada%2F1498736189_315525_1498736327_noticia_normal.jpg&tbnid=m2AQG8W9j3iBM&vet=1&imgrefurl=https%3A%2F%2Fas.com%2Fdeporteyvida%2F2017%2F06%2F29%2Fportada%2F1498736189_315525.html&docid=Qdkmun_Z3gfHvM&w=1200&h=675&hl=es-US&source=sh%2Ffx%2Fim%2Fm1%2F4&shem=tric&kgs=108be780e9be672a (08 de Febrero del 2024)
6. https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100011 (08 de Febrero del 2024)
7. <https://www.riberasalud.com/ribera-lab/multisistemicas/> (08 de Febrero del 2024)
8. <https://www.asivamosensalud.org/actualidad/enfermedades-cronicas-una-epidemia-segun-la-oms#:~:text=Seg%C3%BAn%20la%20OMS%20y%20la,con%20una%20progresi%C3%B3n%20generalmente%20lenta> (08 de Febrero del 2024)
9. <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/enfermedad-degenerativa> (08 de Febrero del 2024)
10. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/developmentaldisabilities/facts.html> (08 de Febrero del 2024)
11. [https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0049-34492007000100004#:~:text=Biol%C3%B3gicamente%2C%20la%20muerte%20no%20es,de%20la%20misma%20\(20\)](https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0049-34492007000100004#:~:text=Biol%C3%B3gicamente%2C%20la%20muerte%20no%20es,de%20la%20misma%20(20)) (08 de Febrero del 2024)
12. <https://images.app.goo.gl/GsSof4jk9Rehr2xZ7> (08 de Febrero del 2024)
13. <https://images.app.goo.gl/HrgwqSekykANtxKw6> (08 de Febrero del 2024)
14. https://www.google.com/imgres?imgurl=https%3A%2F%2Felmundo.uecdn.es%2Ftelevision%2Fprogramacion-tv%2Fimg%2Fv2%2Fprogramas%2F5f%2F926047.png&tbnid=fWXc8BWFU4_mnM&vet=1&imgrefurl=https%3A%2F%2Fwww.elmundo.es%2Ftelevision%2Fprogramacion-tv%2Fseries%2F45824878_soy-increible.html&docid=K0gl7RGjAQJyBM&w=232&h=335&itg=1&hl=es-US&source=sh%2Ffx%2Fim%2Fm1%2F4&shem=tric&kgs=02293a9b4db50de1 (08 de Febrero del 2024)
15. <https://espanol.nichd.nih.gov/salud/temas/turner/informacion> (08 de Febrero del 2024)
16. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/turner-syndrome/symptoms-causes/syc-20360782> (08 de Febrero del 2024)
17. <https://images.app.goo.gl/LdoyksDMw6zRnLySA> (08 de Febrero del 2024)

18. <https://www.clevelandclinic.org/health/shic/html/s15808.asp?about=15808> (08 de Febrero del 2024)
19. <https://images.app.goo.gl/RrXMiqMsA6wxT86a8> (08 de Febrero del 2024)
20. <https://www.adolescere.es/hipotiroidismo-en-adolescentes/> (08 de Febrero del 2024)
21. <https://images.app.goo.gl/o9ArECSu3G2AMUQw6> (09 de Febrero del 2024)
22. <https://www.msmanuals.com/es-mx/hogar/salud-infantil/trastornos-metab%C3%B3licos-hereditarios/enfermedad-de-gaucher> (09 de Febrero del 2024)
23. <https://images.app.goo.gl/xJgsiSysXwNyaU2DA> (09 de Febrero del 2024)
24. <https://cardiopatiasfamiliares.es/enfermedad-de-fabry/> (09 de Febrero del 2024)
25. <https://images.app.goo.gl/Csa5W7YMYcigMjHH8> (09 de Febrero del 2024)
26. https://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-87482016000200010 (09 de Febrero del 2024)
27. <https://images.app.goo.gl/dFRdmuS7RBHz2iq69> (09 de Febrero del 2024)
28. https://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972015000400007 (09 de Febrero del 2024)
29. <https://images.app.goo.gl/3Z46mUggDVxo19KG8> (09 de Febrero del 2024)