



Mi Universidad

Super Nota

Nombre del Alumno: Fabiola Lopez Lopez

Nombre del tema: Patologías mas raras en niños

Parcial: 1er

Nombre de la Materia: Patología en niños y
adolescentes

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramirez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

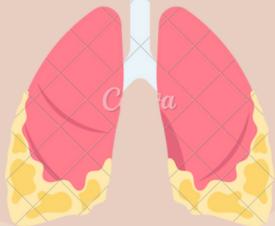
PATOLOGIAS

MAS RARAS EN NIÑOS



FIBROSIS QUÍSTICA

Una de las enfermedades raras en niños es la fibrosis quística es una enfermedad donde las glándulas exocrinas producen un líquido pegajoso y muy espeso, afectando las vías respiratorias, el páncreas, el sudor y, en general, a todos los órganos. Tiene mayor incidencia en la raza blanca y su origen es hereditario.



SÍNDROME DE MOEBIUS

es una enfermedad congénita que afecta solo a 1 de 150.000 nacidos vivos. Se diagnostica generalmente desde el nacimiento. En este síndrome, se ven afectados los nervios VI y VII, provocando parálisis facial no progresiva y parálisis en el músculo de los ojos. Los bebés con este síndrome no parpadean y tienen estrabismo.

SÍNDROME DE PRADER WILLI

Es un trastorno genético y metabólico que aparece en los primeros años de vida. Se caracteriza por una falta de fuerza muscular congénita, llamada hipotonía, y por hiperfagia, una sensación constante de hambre que desarrolla una obesidad en los niños que la sufren a partir de los 2 años.



SÍNDROME DE RETT

Es una condición neurológica producto de una mutación genética del gen MECP2. Este trastorno que afecta los músculos y el cerebro. Se caracteriza por la regresión del desarrollo psicomotor, es decir, el niño o niña va perdiendo sus habilidades motoras y el habla.



HEMOFILIA

un trastorno de la sangre hereditario producido por la ausencia de factores de coagulación VIII o IX. Produce hemorragias en todo el cuerpo, en especial en articulaciones como rodillas, tobillos y codos. Al ser congénita, la hemofilia aparece desde los primeros meses de vida y es tratada con derivados sanguíneos.



SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

Es un trastorno genético que implica una mutación del cromosoma 22 por una alteración del gen SHANK3. El 80 por ciento de las personas con esta enfermedad tienen un trastorno del espectro autista. Las personas afectadas sufren un retraso en el desarrollo neurocognitivo en múltiples áreas, especialmente en su capacidad de hablar y comunicarse.



PATOLOGIAS

MAS RARAS EN NIÑOS



PIEL DE MARIPOSA

También es conocida como Epidermólisis Ampollosas hereditarias (EA), Epidermólisis bullosas (EB) y son un grupo de enfermedades genéticas que tienen en común la existencia de una **extrema fragilidad de la piel y mucosas, originándose ampollas** en la inmensa mayoría.

SÍNDROME DE SANFILIPPO

Es una enfermedad rara y devastadora, conocida como el Alzéhimer infantil, que afecta uno de cada 50.000 nacimientos. Es una enfermedad hereditaria cuya causa es la ausencia o el mal funcionamiento de una de las enzimas de la célula necesaria para descomponer y reciclar materiales complejos que el cuerpo no necesita.

SÍNDROME DE LEIGH

es una enfermedad neurológica progresiva definida por las características neuropatológicas específicas asociadas a las lesiones del tronco cerebral y de los ganglios basales. Su prevalencia al nacer se estima en **uno de cada 36.000 bebés**.



ICTIOSIS LAMINAR

Es una enfermedad dermatológica rara conocida como "**piel de pez**" que afecta a uno de cada 250.000 nacimientos. Además de fuertes dolores y retraso en el crecimiento, pone en peligro la vida del pequeño.

El recién nacido suele nacer envuelto en una membrana colodión que se desprende entre los 10-14 días posteriores.



SÍNDROME DE TREACHER COLLINS-FRANCESCHETTI

Los niños que lo padecen presentan una **malformación craneofacial** que comporta alteraciones anatómicas faciales que afectan a la audición (sordera), a la vista (problemas oculares como sequedad y úlceras en la córnea), a la respiración (apneas) y a la ingesta de alimentos. La mayoría de las personas con Síndrome de Treacher Collins tienen un desarrollo e inteligencia normales.





ALBINISMO

Aunque el albinismo es una enfermedad rara en niños relativamente conocida por las características de las personas que la padecen, es una patología hereditaria poco común. Solo 1 de cada 17.000 niños la padece. Se caracteriza por una ausencia o reducción de la melanina, una proteína necesaria para dar color a la piel y para protegerla de los efectos adversos de los rayos ultravioleta.



SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA

El síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria provoca un envejecimiento prematuro en los niños. Los pequeños que lo padecen suelen nacer totalmente sanos y la enfermedad se manifiesta a los pocos meses.



HIDROCEFALIA

El líquido cerebroespinal se acumula en el cráneo y somete a un aumento de presión a los tejidos del cerebro. Esto hace que la cabeza tenga un tamaño mayor que el habitual.



SÍNDROME X FRÁGIL

es la forma más común de retraso mental hereditario y es una de las enfermedades más frecuentes dentro de las enfermedades raras.

El síndrome afecta a 1 de cada 4.000 varones y a 1 de cada 6.000 mujeres. Los rasgos faciales aparecen alrededor de los tres años de edad y estos varían dependiendo del sexo del bebé.



REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- Buscado en: <https://www.parabebes.com/enfermedades-raras-en-ninos-5157.html> (14/01/2024)
- Buscado en: <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/21-enfermedades-raras-ninos-que-se-manifiestan-primeros-anos-vida> (14/01/2024)
- Buscado en: <https://www.parabebes.com/enfermedades-raras-en-ninos-5157.html> (14/01/2024)
- Buscado en: <https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos/> (14/01/2024)
- Buscado en: <https://www.guiainfantil.com/articulos/salud/trastornos/10-enfermedades-raras-que-afectan-a-ninos/> (14/01/2024)