



Mi Universidad

Super nota.

Nombre del Alumno: Karla Osorio Contreras.

Nombre del tema: Patologías más raras del niño.

Parcial: I

Nombre de la Materia: Patología del niño y adolescente.

Nombre del profesor: Lic. Alfonso Velázquez Ramírez.

Nombre de la Licenciatura: Enfermería.

Cuatrimestre: 5

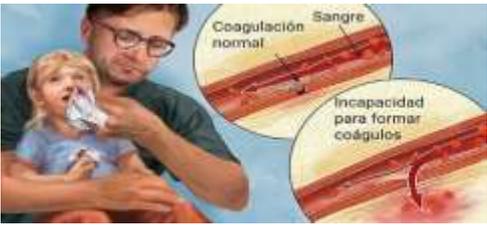
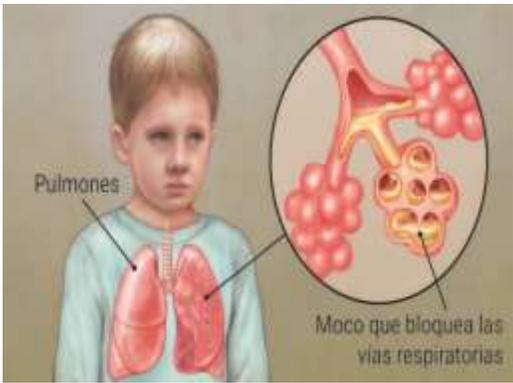
Patologías más raras del niño.



¿Qué son las enfermedades raras?
 Se trata de aquellas que tienen baja incidencia en la población, es decir, que afectan a un número muy limitado de personas. Se considera rara una enfermedad cuando solo afecta a menos de 5 personas de cada 10 000 habitantes.

Caracterizan por ser patologías donde los síntomas pueden comenzar en los primeros dos años de vida, tienen un *origen genético* y *tienen a ser crónicas*.

1. Fibrosis quística:
 Un trastorno pulmonar de origen genético. Consiste en una sudoración salada y secreciones mucosas espesas que puede derivar en una enfermedad multisistémica, infecciones pulmonares, diarrea y pérdida de peso. Afecta principalmente a los pulmones, el aparato digestivo, el páncreas y el hígado por la acumulación de las mucosidades viscosas.



2. Hemofilia:
 Alteración en la coagulación de la sangre causada por un defecto genético, lo que provoca ausencia o disminución de algunos de los factores de la coagulación.

3. Piel de mariposa:
 También se conoce como *Epidermólisis Bullosas* o *Epidermólisis Ampollosas Hereditarias*. Se caracteriza por una piel y mucosas extremadamente frágiles, que causan ampollas en todo el cuerpo.





4. Síndrome de Aase:

Es hereditaria y causada por una alteración en el desarrollo de la médula ósea. Conlleva el desarrollo de *anemia congénita*, así como *malformaciones en esqueleto y articulaciones*.

5. Síndrome de Gilles de la Tourette.

Es conocida como *la enfermedad de los tics* y los niños que la padecen realizan movimientos rápidos e involuntarios de los músculos y producción involuntaria de ruidos y palabras.



6. Síndrome de Hutchison-Gilford Progeria:

Es una enfermedad genética que 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.

7. Síndrome de Leigh o encefalomielopatía necrotizante subaguda:

Una enfermedad neurológica progresiva. Afecta a lesiones en los ganglios basales y el tronco cerebral. Suele comenzar entre los tres y los doce meses de vida. Entre sus síntomas se encuentra falta de succión y pérdida de control de la cabeza y los movimientos. También puede acarrear vómitos, irritabilidad, convulsiones, apatía, falta de apetito y llantos constantes.



8. Síndrome de Moebius:

Los nervios craneales no están totalmente desarrollados. Estos nervios son responsables del parpadeo, movimiento lateral de los ojos y expresiones faciales por lo que causa parálisis en la cara. Esto provoca babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación.

9. Síndrome de Prader Willi:

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. También ocasiona una discapacidad mental leve y afecta a los órganos sexuales poco desarrollados.



10. Síndrome de Rett:

Este trastorno que afecta los músculos y el cerebro. Se caracteriza por la regresión del desarrollo psicomotor, es decir, el niño o niña (afecta sobre todo a las niñas) va perdiendo sus habilidades motoras y el habla.

11. Síndrome de Sanfilippo:

Conocida como el *Alzérimer infantil*, suele diagnosticarse entre los 2 y los 6 años. 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.



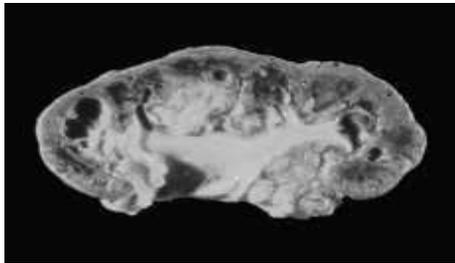
12. Hidrocefalia:

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.

13. Albinismo:

Se debe a defectos de la síntesis y distribución de la melanina. Se caracteriza por despigmentación de piel, iris y retina. Son niños que no tienen pigmento ni en el pelo, ni en los ojos.





14. Nefronoptosis infantil:
 Afecta los riñones, formando gran cantidad de microquistes que alteran su funcionamiento. Aparece a partir de los 2 años y evoluciona a insuficiencia renal terminal antes de los 5 años.

15. Enfermedad de Duchenne (la distrofia muscular de Duchenne DMD):

Es un trastorno muscular progresivo causado por la falta de *distrofina*, una proteína imprescindible para la estabilidad estructural de músculos esqueléticos, el diafragma y el corazón. Puede presentarse dificultades para mantener el equilibrio, correr o levantar los brazos.



Datos importantes:

- 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.

- Dentro del amplio abanico de manifestaciones, las enfermedades raras más graves se caracterizan por ser de inicio precoz, invalidantes (déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos), degenerativas, y producir dolores crónicos.

- Aproximadamente un 2% de los recién nacidos presentan un defecto congénito o síndrome mal formativo evidente al nacer.



- Las enfermedades raras afectan al 7% de los niños a nivel mundial, según alerta la (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.

- Estos niños pueden presentar retraso en el crecimiento, complicaciones al andar o dificultad en el habla.

Referencias bibliográficas:

1.-<https://www.guiainfantil.com/articulos/salud/trastornos/10-enfermedades-raras-que-afectan-a-ninos/>

2.-<https://www.parabebes.com/enfermedades-raras-en-ninos-5157.html>

3.-<https://www.lavanguardia.com/magazine/mamas-y-papas/20230102/8661479/cuales-son-enfermedades-raras-mas-diagnosticadas-ninos-pvlv.html>

4.-<https://www.guiainfantil.com/articulos/salud/trastornos/10-enfermedades-raras-que-afectan-a-ninos/>

5.-https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=SI137-66272008000400003

6.-<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.>