



Mi Universidad

Super nota.

Nombre del Alumno: Leydi Laura Cruz Hernández

Nombre del tema: Patologías más raras del adolescente.

Parcial: 2

Nombre de la Materia: Patologías del Niño y Adolescente.

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez.

Nombre de la Licenciatura: Lic. Enfermería.

Cuatrimestre: 5 cuatrimestre

PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE.

1 SÍNDROME DE MARFAN

El 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. El síndrome de Marfan afecta más frecuentemente el corazón, los ojos, los vasos sanguíneos y el esqueleto. Las personas con síndrome de Marfan generalmente son altas y delgadas, y sus brazos, piernas, dedos de los pies y las manos son inusualmente largos.



HEMOPTISIS

2 HEMOPTISIS

es la expectoración de esputo con sangre fresca, que puede indicar problemas en el sistema respiratorio.

3 SÍNDROME DE RAPUNZEL

El síndrome de Rapunzel (SR) es una forma rara de bezoar, que se origina por la presencia de una masa compuesta de cabello que se encuentra fija en el estómago, como un ancla, que se extiende a intestino delgado. Afecta principalmente a mujeres y se asocia a depresión y ansiedad.

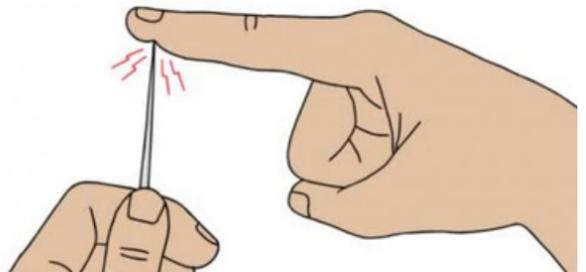


4 SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

El síndrome de Gilles de la Tourette es un trastorno caracterizado por movimientos repetitivos o sonidos indeseados (tics) que no se pueden controlar con facilidad. Por ejemplo, la persona afectada puede de manera repetida parpadear, encoger los hombros o emitir sonidos raros o palabras ofensivas. En general, los tics se presentan entre los 2 y los 15 años, el promedio es alrededor de los 6 años. Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette.

5 INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR

La insensibilidad congénita al dolor (ICD), es un síndrome raro cuya característica principal es la insensibilidad al dolor y la automutilación.

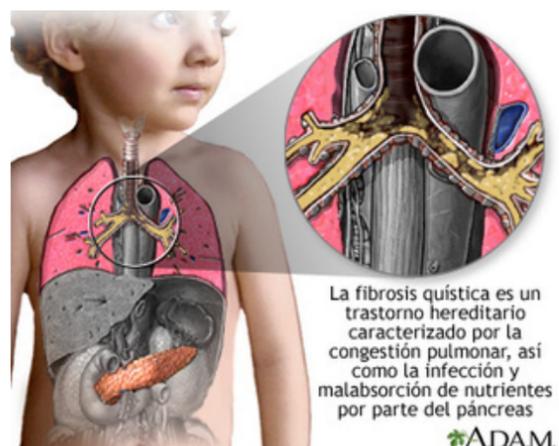


6 GIGANTISMO

Es un crecimiento anormalmente grande debido a un exceso de la hormona del crecimiento. Durante la niñez.

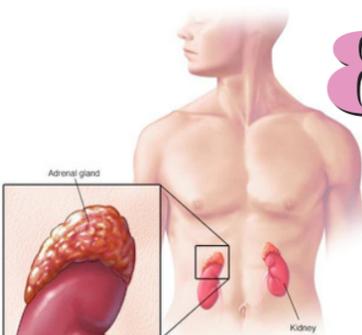
7 FIBROSIS QUÍSTICA

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.



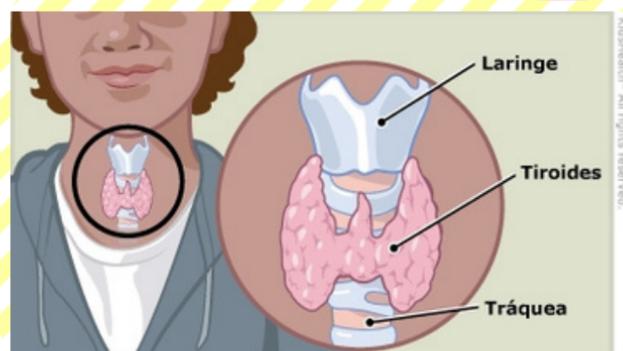
8 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

La hiperplasia suprarrenal congénita (CAH, por sus siglas en inglés) hace referencia a un grupo de trastornos genéticos que afecta a las glándulas suprarrenales, un par de órganos del tamaño de una nuez situados encima de los riñones.



9 HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

El hipotiroidismo implica una actividad deficiente de la glándula tiroidea. El hipotiroidismo congénito ocurre cuando nace sin la capacidad para producir cantidades normales de hormona tiroidea.



PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE.

10 ENFERMEDAD DE FABRY

La enfermedad de Fabry es un trastorno hereditario del catabolismo de los glicoesfingolípidos producido por el déficit del enzima lisosomal α -galactosidasa A (α -GAL A), que origina el depósito intracelular, especialmente globotriaosilceramida (Gb-3), en el endotelio vascular y otros tejidos.



11 HISTIOCITOSIS

Grupo de enfermedades raras en las que se acumulan demasiados histiocitos (tipo de glóbulo blanco) en determinados tejidos y órganos, como la piel, los huesos, el bazo, el hígado, los pulmones y los ganglios linfáticos. Esto en ocasiones produce daño en los tejidos o formación de tumores en una o más partes del cuerpo.



12 SÍNDROME DE TURNER

Trastorno cromosómico en el que una mujer nace con un solo cromosoma X. El síndrome de Turner se caracteriza por un cromosoma sexual ausente o incompleto. Los síntomas incluyen estatura baja, retraso de la pubertad, infertilidad, defectos cardíacos y ciertos problemas de aprendizaje. Algunos de los síntomas del síndrome de Turner afectan la apariencia de una persona. La mayoría de las personas con síndrome de Turner son más bajas que el promedio. También pueden tener características físicas como:

- Un cuello corto y con piel adicional (cuello con pliegues o "palmeado")
- Una línea de nacimiento de cabello baja en la espalda
- Orejas con una posición baja
- Manos y pies hinchados

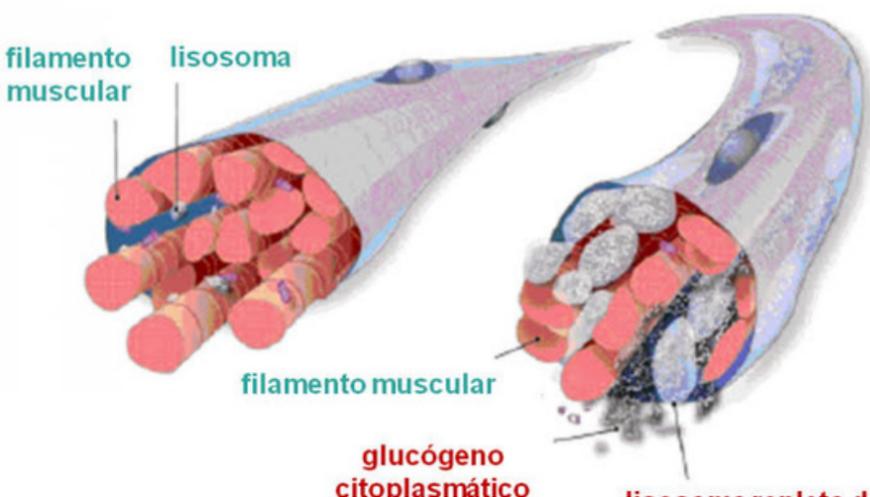
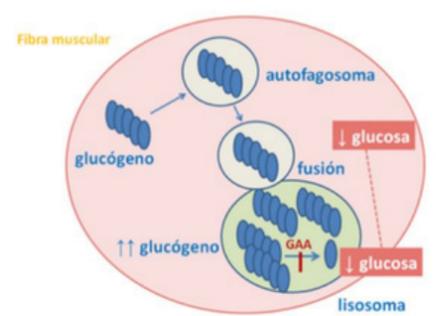


13 ENFERMEDAD DE POMPE

La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna enzima llamada glucosidasa-alfa. La 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. La enfermedad de Pompe también se conoce por otros nombres.

- Deficiencia de maltasa ácida (AMD por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de alfa-a, 4 glucosidasa
- Deficiencia GAA (por sus siglas en inglés)
- Glucogenosis tipo II
- Enfermedad de almacenamiento del glucógeno tipo II
- Enfermedad de Pompe

Enfermedad de Pompe



REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

1. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/marfan-syndrome/symptoms-causes/syc-20350782> Fecha: (11/febrero/2024.)
2. <https://www.msmanuals.com/esmx/professional/trastornospulmonares/s%C3%ADntomas-de-los-trastornos-pulmonares/hemoptisis> Fecha: (11/febrero/2024.)
3. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465> Fecha: (11/febrero/2024.)
4. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2448-87712017000300042 Fecha: (11/febrero/2024.)
5. [https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001174.htm#:~:text=Es%20un%20crecimiento%20anormalmente%20grande,en%20ingl%C3%A9s\)%20durante%20la%20ni%C3%B1ez](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001174.htm#:~:text=Es%20un%20crecimiento%20anormalmente%20grande,en%20ingl%C3%A9s)%20durante%20la%20ni%C3%B1ez) Fecha: (11/febrero/2024.)
6. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/congenital-adrenal-hyperplasia/symptoms-causes/syc-20355205> Fecha: (11/febrero/2024.)
7. <https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/Glands-Growth-Disorders/Paginas/congenital--hypothyroidism-infants.aspx> Fecha: (11/febrero/2024.)
8. <https://www.revistanefrologia.com/es-enfermedad-fabry-una-forma-enfermedad-renal-cronica-diagnosticable-tratable-articulo-X0211699508033385#:~:text=La%20enfermedad%20de%20Fabry%20es,endotelio%20vascular%20y%20otros%20tejidos> Fecha: (11/febrero/2024.)
9. <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/histiocitosis> Fecha: (11/febrero/2024.)
10. <https://medlineplus.gov/spanish/turnersyndrome.html> Fecha: (11/febrero/2024.)
11. <https://www.clevelandclinic.org/health/shic/html/s15808.asp?about=15808> Fecha: (11/febrero/2024.)