



**Mi Universidad**

## **Super Nota**

*Nombre del Alumno:* Jesús Alexander Arismendi López

*Nombre del tema:* Patologías raras del adolescente

*Parcial:* 2do

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

*Nombre del profesor:* Alfonso Velázquez Ramírez

*Nombre de la Licenciatura:* Lic. en Enfermería

*Cuatrimestre:* 5to

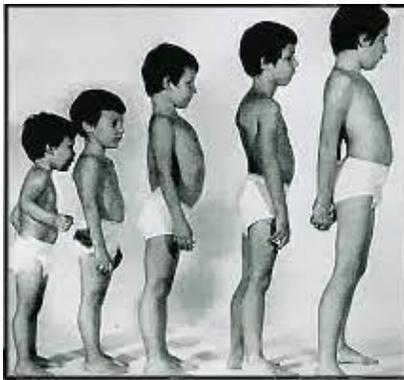
# Patologías raras del adolescentes

## ¿Qué es?

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. Existen más de siete mil enfermedades raras en el mundo.



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 número de personas, por lo que no hay una gran demanda de tratamientos para estas condiciones. Los tratamientos suelen ser complejos y costosos de desarrollar, por lo que la industria farmacéutica no está interesada en producirlos. Esta situación representa un desafío para las personas con enfermedades raras, ya que pueden tener dificultades para acceder a tratamientos efectivos.



## Enfermedad de Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) afecta principalmente a varones. Es un trastorno genético poco frecuente y mortal, que produce debilidad muscular progresiva desde la primera infancia y conduce a la muerte prematura alrededor de los 20 años de edad debido a insuficiencia cardíaca y respiratoria.

## Dermatomiositis juvenil

Es una enfermedad rara, grave y crónica, de naturaleza autoinmunitaria e inicio antes de los 16 años. Su causa se desconoce, aunque se tiende a pensar que el desencadenante podría ser una infección vírica. Se la conoce como "la enfermedad invisible" y está caracterizada por la inflamación de los músculos (miositis), la piel, los vasos sanguíneos y a veces algún otro órgano del cuerpo.



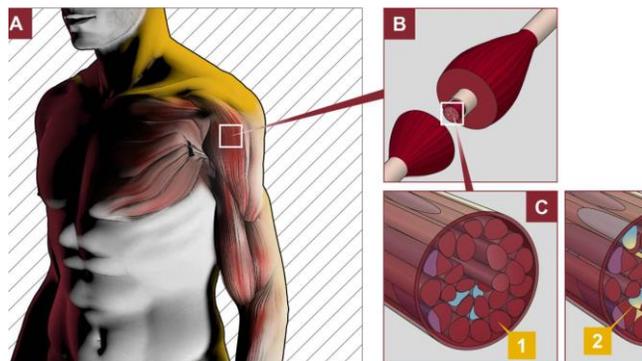


## Síndrome de Prader Willi

El síndrome de Prader Willi es una enfermedad genética caracterizada por obesidad con hipotonía (disminución del tono muscular) e hipogonadismo (desarrollo insuficiente de los caracteres sexuales), (acromicria atrofia o pequeñez excesiva de las extremidades) y retraso mental

## Síndrome de Turner

El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta el desarrollo y la apariencia de una niña. También puede causar problemas de salud como infertilidad y problemas del corazón. El síndrome de Turner ocurre debido a un problema con un cromosoma. Los cromosomas son pequeños "paquetes" en sus células que contienen sus genes. Los genes tienen información, llamada ADN, que controla cómo se ve y cómo funciona su cuerpo. Normalmente, las niñas reciben un cromosoma X de cada padre. El síndrome de Turner ocurre cuando falta parcial o completamente uno de los cromosomas X.



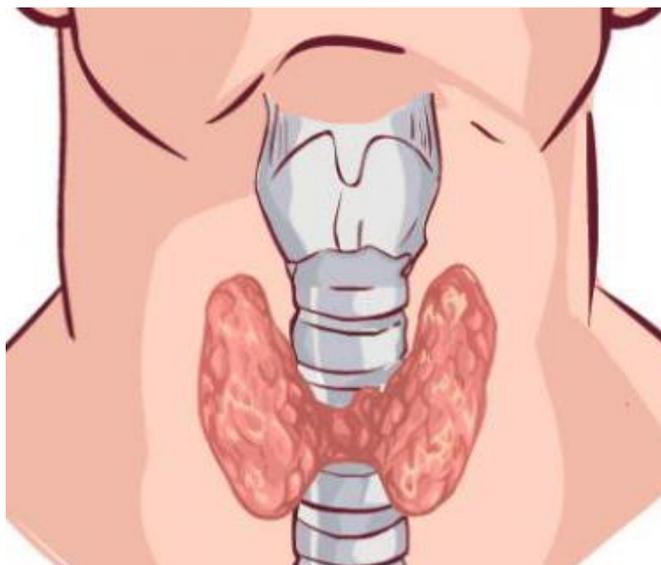
## Enfermedad de pompe

La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna enzima llamada glucosidasa-alfa. Una enzima es una proteína que causa un cambio químico específico en el cuerpo. 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.

## Enfermedad de homocistinuria

Es un trastorno genético que afecta el metabolismo del aminoácido metionina. Los aminoácidos son los pilares fundamentales de la vida. La homocistinuria es hereditaria en familias como un rasgo autosómico recesivo. Esto significa que el niño debe recibir una copia defectuosa del gen de ambos padres para que resulte afectado seriamente.





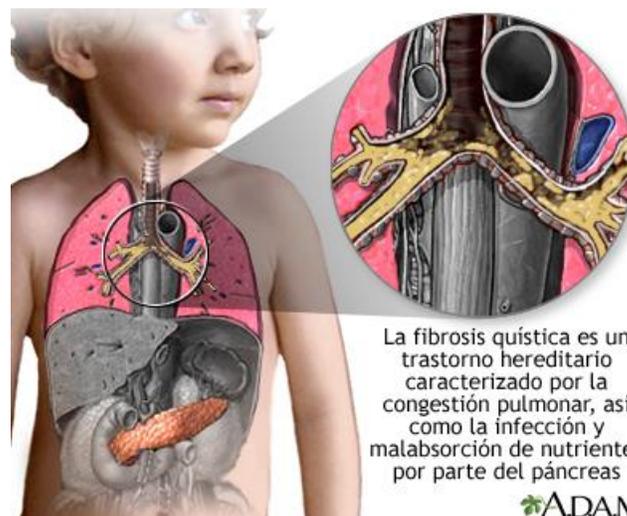
## Hipotiroidismo

El hipotiroidismo sucede cuando la glándula tiroides no produce una cantidad suficiente de hormonas tiroideas. Esta afección también se denomina tiroides hipoactiva. En las etapas iniciales, es posible que el hipotiroidismo no provoque síntomas evidentes. Con el tiempo, el hipotiroidismo sin tratar puede derivar en otros problemas de salud, como el colesterol alto o problemas del corazón. Por lo general, los niños y adolescentes con hipotiroidismo presentan síntomas similares a los de los adultos.

- Crecimiento insuficiente que deriva en una baja estatura.
- Retraso en el desarrollo de los dientes permanentes.
- Retraso en la pubertad.
- Desarrollo mental deficiente.

## 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. La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas. Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos.



La fibrosis quística es un trastorno hereditario caracterizado por la congestión pulmonar, así como la infección y malabsorción de nutrientes por parte del páncreas

ADAM.

## REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

Buscado en :

<https://www.tvazteca.com/aztecanoticias/enfermedades-raras-diego-adolescente-14-padecimientos-suena-ser-neurocirujano-y-ayudar> (11/02/2024)

Buscado en :

<https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida> (11/02/2024)

Buscado en :

<https://medlineplus.gov/spanish/turnersyndrome.html>  
(11/02/2024)

Buscado en :

<https://www.clevelandclinic.org/health/shic/html/s15808.asp?about=15808> (11/02/2024)

Buscado en:

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001199.htm#:~:text=La%20homocistinuria%20es%20hereditaria%20en,%C3%B3seos%20y%20en%20los%20ojos.> (11/02/2024)

Buscado en:

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/hypothyroidism/symptoms-causes/syc-20350284#:~:text=Hipotiroidismo%20en%20ni%C3%B1os%20y%20adolescentes,desarrollo%20de%20los%20dientes%20permanentes.>  
(11/02/2024)

Buscado en:

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm>

(11/02/2024)