



Mi Universidad

Súper nota

Nombre del Alumno: Lucero del Milagro Bastard Mazariego.

Nombre del tema: Patologías más raras del adolescente.

Parcial: 2°.

Nombre de la Materia: Patología del niño y adolescente.

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez.

Nombre de la Licenciatura: Enfermería.

Cuatrimestre: 5°.

Patologías más raras del adolescente

Lucero Bastard

¿Qué son las enfermedades raras?

Las Enfermedades Raras son entidades clínicas heterogéneas, multi-sistémicas y crónicas, generalmente graves y altamente discapacitantes que ponen en riesgo la vida del paciente, reducen su calidad de vida, su autonomía y la de su familia. Su atención requiere abordajes multidisciplinarios: sanitarios, socio-sanitarios, de reinserción social y educativos.

Amiloidosis

La amiloidosis está constituida por un grupo heterogéneo de enfermedades poco frecuentes, multisistémicas, multiorgánicas, degenerativas, en algunos casos hereditarias y en otros, espontáneas. Está causada por una proteína llamada amiloide que se deposita en algunos órganos vitales y en algunos tejidos, impidiendo su correcto funcionamiento.

Ataxias

Las ataxias hereditarias son un grupo de enfermedades que afectan, de una forma progresiva, a los órganos del sistema nervioso: el cerebelo, la médula espinal, las neuronas y a las vías que los comunican.

Atrofia muscular espinal

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular, de carácter genético, que se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza muscular. Esto ocurre debido a la afectación de las neuronas motoras de la médula espinal, que hace que el impulso nervioso no se pueda transmitir correctamente a los músculos y que éstos se atrofién.

Defectos congénitos de glicosilación

Los defectos congénitos de glicosilación (CDG) son enfermedades hereditarias del metabolismo de las glicoproteínas. También se han descrito algunos defectos que afectan al metabolismo de los lípidos y a otras vías metabólicas. Las glicoproteínas, son proteínas que contienen cadenas de azúcares, que determinan su estructura y su interacción en el metabolismo. La glicosilación es el proceso por el que las cadenas de azúcares se unen a las proteínas (o lípidos).

Distonías musculares

Se denomina distonías musculares al conjunto de enfermedades neurológicas que cursan con alteraciones del movimiento y las manifestaciones sobre la contractilidad muscular que las acompañan.

Los pacientes con distonía muscular presentan contracciones involuntarias y repetitivas de los músculos, originando torceduras, contorsiones o posturas anómalas, y dolorosas en algunos casos.

Distrofia miotónica de Steinert

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es la distrofia muscular poco común en jóvenes y más frecuente en adultos con una prevalencia estimada mundial de 2.1-14.3 por 100.000. Se hereda de forma autosómica dominante con expresividad clínica variable y penetrancia incompleta. Es una enfermedad progresiva que puede afectar a varios sistemas como el muscular, respiratorio, cardiaco, endocrino, ocular y sistema nervioso central. Sus manifestaciones características comprenden una pérdida progresiva de fuerza muscular en manos y pies, párpados caídos, debilidad de los músculos faciales, de la mandíbula y parte anterior del cuello, miotonía, somnolencia diurna, cansancio y cataratas.

Patologías más raras del adolescente

Lucero Bastard



Distrofias musculares

La distrofia muscular incluye un grupo de más de 30 enfermedades hereditarias que causan debilidad muscular y pérdida de la masa muscular. La distrofia muscular puede afectar a los adultos y adolescentes con poca frecuencia, pero las formas más graves tienden a ocurrir en la primera infancia.



Endometriosis extrapélvica

La endometriosis extrapélvica es una enfermedad poco frecuente y de gran complejidad diagnóstica que se caracteriza por la presencia de tejido endometrial, que tapiza la cara interna de la cavidad del útero, glándulas endometriales y estroma, en lugares extrapélvicos, tales como pulmones, pleura, riñones, vejiga, pared abdominal, ombligo y cicatrices de cesárea, entre otros.

Enfermedad de Huntington

La enfermedad de Huntington es una afección neurodegenerativa de carácter autosómico dominante, con penetración completa, cuya prevalencia es de 5 a 10 casos por cada 100.000 habitantes, se caracterizan por un cuadro progresivo de movimientos anormales e involuntarios de tipo coreico (movimientos involuntarios y bruscos de las extremidades) que afectan con mayor frecuencia a los miembros inferiores y a la cara (muecas repentinas), haciéndose cada vez más difícil la acción del habla y la deglución.



Enfermedades Neuromusculares

Las enfermedades neuromusculares (ENM) constituyen un grupo heterogéneo de más de 150 enfermedades que afectan el sistema nervioso periférico. Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, tanto en el nacimiento como en la adolescencia o en la edad adulta.



Epidermólisis bullosa

La Epidermólisis bullosa (EB) se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias de presentación diversa a nivel clínico que va desde formas más leves a otras más graves y que afectan a la piel y las mucosas y suponen la formación de ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos, con afectación variable de otros órganos. Las complicaciones de la Epidermólisis son muy variadas pudiendo encontrar entre ellas complicaciones digestivas, musculo-esqueléticas y oftalmológicas, entre otras.



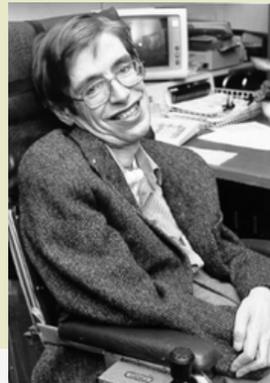
Esclerodermia

La esclerodermia es un grupo de enfermedades poco frecuentes del tejido conectivo que afecta a 3 de cada 10.000 habitantes. La causa exacta es desconocida aunque parece que pudiera ser de origen autoinmune, siendo secundaria a una reacción que provoca una superproducción de colágeno localizada. También se han encontrado factores genéticos e infecciosos como posibles agentes causales.



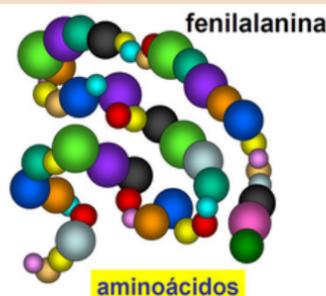
Esclerosis Lateral Amiotrófica

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad degenerativa del sistema nervioso central, que afecta a las neuronas que controlan el movimiento de la musculatura voluntaria.



Fibrosis Quística

La Fibrosis Quística es una enfermedad hereditaria, crónica y degenerativa que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo, representa un grave problema de salud.



Hiperfenilalaninemia

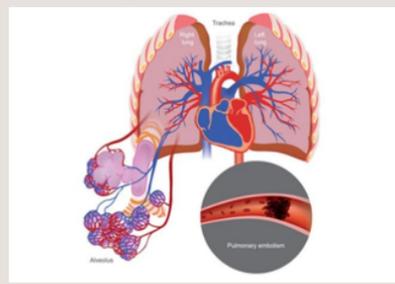
La hiperfenilalaninemia (HPA) corresponde a un grupo de enfermedades metabólicas que tienen niveles elevados de fenilalanina en sangre. La fenilalanina es uno de los ocho aminoácidos esenciales que forman las proteínas.

Patologías más raras del adolescente

Lucero Bastard

Hipertensión Arterial Pulmonar

La Hipertensión Arterial Pulmonar (HAP) es una enfermedad poco frecuente y muy compleja. El número de casos nuevos (incidencia anual) en la población general se estima en cerca de dos casos por cada millón de habitantes y año.



Leucodistrofia

Las leucodistrofias son un grupo de enfermedades que afectan a la vaina de mielina que es el material que rodea y protege las células nerviosas. El nombre de Leucodistrofia es un nombre genérico que engloba hasta veinte tipos diferentes de la enfermedad.

Narcolepsia

La narcolepsia es un trastorno neurológico crónico causado por la incapacidad cerebral de regular normalmente los ciclos de sueño y despertar. En varios momentos del día, las personas con narcolepsia experimentan impulsos fugaces de dormir y los pacientes pueden quedarse dormidos durante períodos que duran desde unos segundos a varios minutos. Los episodios pueden producirse en cualquier momento, y por ello son invalidantes.



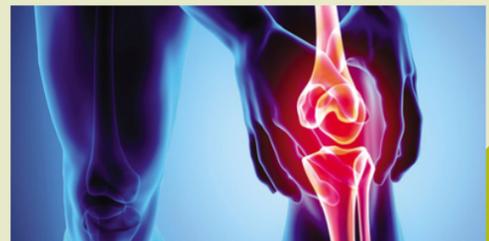
Neurofibromatosis

La neurofibromatosis (NF) incluye un grupo de tres trastornos relacionados del sistema nervioso, debidos a la presencia de tumores que crecen alrededor de nervios. La NF tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen (NF1), es la más común, afectando a 1 de cada 3.000 personas.



Osteogénesis imperfecta

La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno genético que se caracteriza porque los huesos de los afectados se deforman y fracturan con facilidad. Se debe por lo general a un defecto en la síntesis del colágeno, por lo que también puede cursar con músculos y ligamentos débiles, dientes quebradizos, escoliosis y pérdida auditiva.



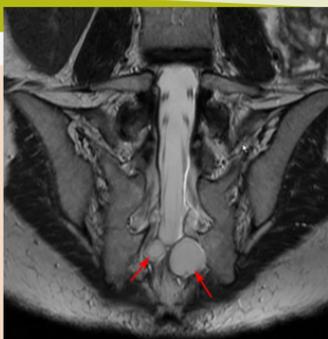
Paraparesia espástica familiar

La paraparesia espástica hereditaria (HSP) comprende un grupo genético y clínicamente heterogéneo de trastornos neurodegenerativos caracterizados por una espasticidad progresiva y simétrica, aumento de los reflejos osteomusculares y parálisis de las extremidades inferiores.



Polineuropatía desmielinizante crónica inflamatoria

La Polineuropatía desmielinizante crónica inflamatoria (CIDP) es una enfermedad que afecta a los nervios periféricos. El término polineuropatía significa que hay varios nervios comprometidos. Esta enfermedad por lo general afecta a ambos lados del cuerpo por igual.



Quistes de Tarlov

Los quistes de Tarlov son pequeñas masas que se forman, a expensas de las dos capas más externas de las meninges, duramadre y aracnoides, alrededor de las raíces nerviosas posteriores sacras o coccigeas.

Síndrome X frágil

El Síndrome X Frágil (SXF) es la forma más común de retraso mental hereditario y es una de las enfermedades más frecuentes dentro de las enfermedades raras, afectando a 1/4000 varones y 1/6000 mujeres. La enfermedad es causada por una alteración en el gen FMR1 que conlleva a una disminución o ausencia de la síntesis de la proteína FMRP, necesaria para el desarrollo cerebral.



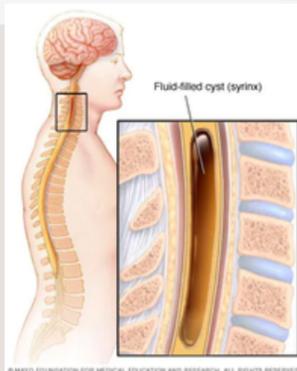
Patologías más raras del adolescente

Lucero Bastard



Siringomielia

La siringomielia se produce debido a la aparición de cavidades quísticas o siringos llenos de líquido dentro de la médula espinal y está catalogada como enfermedad neurológica rara.



Acromegalia

La acromegalia es una enfermedad rara endocrina que se produce por un exceso de producción persistente de la hormona del crecimiento. Esta hormona es producida por la hipófisis, una glándula localizada en la silla turca del hueso esfenoides, situado en la base del cráneo.

Hemofilia

La hemofilia es un problema de la coagulación raro en el que la sangre no coagula como debería. Esto puede causar problemas de sangrado excesivo después de una lesión o cirugía. También puede tener sangrado repentino dentro del cuerpo, como en sus articulaciones, músculos y órganos.



Referencias bibliográficas

1. Buscado en: <https://psiquiatria.com/medicina-psicosomatica/enfermedades-raras-con-inicio-adolescente-y-adulto-revision-bibliografica-del-diagnostico-diferencial-reflexion-sobre-las-bases-psicobiologicas-y-los-acontecimientos-desencadenantes-en-la-historia/>. (10 de febrero de 2024).
2. Buscado en: <https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/enfermedades-poco-frecuentes>. (10 de febrero de 2024)
3. Buscado en: <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras.html>. (10 de febrero de 2024)
4. Buscado en: <https://medlineplus.gov/spanish/hemophilia.html>, (10 de febrero de 2024)

