



Mi Universidad

NOMBRE DEL ALUMNO: LUZ ELENA ORAMAS ESTEFANO

NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

PARCIAL: 2 PARCIAL

NOMBRE DE LA MATERIA: PATOLOGIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

NOMBRE DEL PROFESOR: ALFONSO VELAZQUEZ RAMIREZ

NOMBRE DE LA LICENCIATURA: LIC. EN ENFERMERÍA

CUATRIMESTRE: 5 CUATRIMESTRE

ENFERMEDADES MAS RARAS en los adolescentes

¿Que son?

Las enfermedades raras son aquellas que padecen pocas personas, es decir, un número muy limitado de la población. De hecho, una enfermedad concreta se considera rara cuando su prevalencia es menor a cinco personas por cada 10.000 habitantes



1)

SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner toma su nombre del endocrinólogo norteamericano Henry Turner, quien describió por primera vez los síntomas de esta enfermedad en 19382. La causa del síndrome de Turner está en una anomalía genética: uno de los dos cromosomas X (46, XX) con los que debe nacer una niña desaparece parcial o completamente, o está dañado.



2)

Enfermedad de pompe

Enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna encima llamada 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.

Hay tres tipos de enfermedad pompe: la infantil

clásica (a unos meses después de nacer), la infantil no clásica (alrededor de un año de edad), la de comienzo tardío (comienza en la adolescencia)



3)

DÉFICIT PRIMARIO GRAVE DE IGF-1

El déficit primario de IGF-1 (grave) o (SPIGFD, del inglés Severe Primary IGF-1 Deficiency), es una enfermedad que causa importantes retrasos del crecimiento en niños y adolescentes, lo que produce una discapacidad innegable tanto en el plano físico como en el psicológico².

El IGF-1 (somatomedina C) es una hormona (una proteína de 70 aminoácidos) con una estructura similar a la de la insulina.



4)

Enfermedad de Gaucher

Se produce cuando el organismo carece de las enzimas necesarias para descomponer los glucocerebrosidos. Los síntomas varían según el tipo, pero pueden incluir problemas en el hígado, el bazo, y los huesos. El diagnóstico se basa en análisis de sangre.

La tipo 3, la forma juvenil, se puede presentar en cualquier momento de la infancia hasta la adolescencia, causa enfermedad del hígado, bazo agrandado, anomalías óseas, problemas oculares y alteraciones neurológicas lentamente progresiva.



Enfermedad de Fabry

Es una rara enfermedad genética que forma parte de un grupo de dolencias conocido como trastorno de almacenamiento lisosómico, causado por alteraciones (mutaciones) en el gen de la alfa galactosidasa o gen GLA que afecta aproximadamente a 1 de cada 120000 de personas. Estas alteraciones causan reducción en la producción de una enzima llamada alfa galactosidasa A.

DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO

La hormona del crecimiento¹ (GH, del inglés growth hormone) desempeña un papel fundamental en el crecimiento del niño y del adolescente, pero también es imprescindible en el adulto porque contribuye al buen funcionamiento del organismo y a combatir el envejecimiento.



6)

ENFERMEDADES MAS RARAS en los adolescentes

Hipotiroidismo congénito

Las alteraciones tiroideas son frecuentes en la adolescencia, y su prevalencia es creciente. El hipotiroidismo es el resultado de la actividad disminuida de las hormonas tiroideas en los tejidos corporales. Puede ser congénito o adquirido, esporádico o familiar.



1)

Hiperplasia suprarrenal congénita

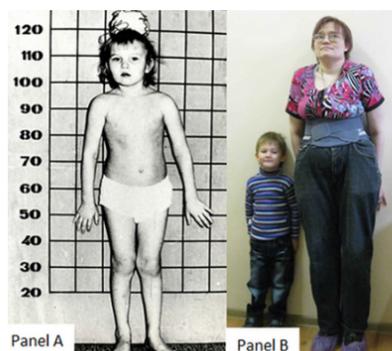
Engloba todos los trastornos hereditarios de la esteroidogénesis suprarrenal del cortisol. Produce un aumento de la producción de la hormona adrenocorticotrófica y secundariamente una hiperestimulación de la corteza suprarrenal motivando una elevación de los esteroides previa al bloqueo enzimático.

Se divide en dos tipos según su evolución: la HCS clásica y la no clásica, en la clásica los síntomas se observan ya en el recién nacido, la HSC clásica puede ser simple, es decir, solo se ve alterada la producción de cortisol, en la que se ven afectada tanto la producción de cortisol como la de aldosterona, la HSC no clásica aparece en la mayoría de los casos en la adolescencia y tiene una evolución mucho más leve.

2)

Homocistinuria

Error innato del metabolismo caracterizado por la acumulación de homocisteína nivel del sistema nervioso central, vascular, esquelético y ocular. La homocisteína es un aminoácido azufrado no esencial presente en la intersección de rutas metabólicas que regulan los niveles de metionina, folato y fuentes de grupos metilo para numerosos sustratos.



3)

Las enfermedades raras son

- Multisistémicas: son consecuencia de trastornos genéticos que afectan a varios órganos y producen un desarrollo anormal de múltiples partes del cuerpo
- Crónicas: afecciones de larga duración con una progresión generalmente lenta.
- Degenerativas: enfermedad en la cual la función o la estructura de los tejidos u órganos afectados empeoran con el transcurso del tiempo.



4)



Referencias bibliograficas

1. Buscado en <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2017-06/problemas-de-salud-en-la-adolescencia-patologia-cronica-y-transicion/> 10/02/2024
2. Buscado en http://www.csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Listado/Lista_Enfermedades_Raras_2022.pdf 10/02/2024
3. Buscado en <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/adolescents-health-risks-and-solutions> 10/02/2024
4. Buscado en http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100011 10/02/2024
5. Buscado en <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/raras.html> 10/02/2024
6. Buscado en: <https://www.ipsen.com/spain/areas-terapeuticas/enfermedades-raras/> 10/02/2024