



**Mi Universidad**

**NOMBRE DEL ALUMNO: JOANA  
LIZETHA JIMENEZ JUAREZ**

**NOMBRE DEL TRABAJO:  
ENFERMEDADES RARAS DEL  
ADOLESCENTE**

**PARCIAL: 2DO**

**NOMBRE DE LA MATERIA:  
PATOLOGIA DEL NIÑO Y  
ADOLESCENTE**

**NOMBRE DE LA LICENCIATURA: LIC.  
EN ENFERMERIA**

**CUATRIMESTRE: 5TO**

# ENFERMEDADES RARAS EN EL ADOLESCENTE

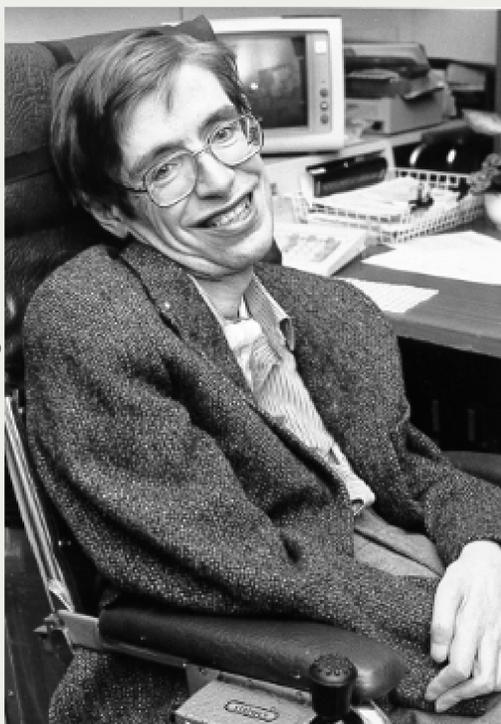
## 1. SÍNDROME X-FRÁGIL

El síndrome X frágil es una enfermedad genética rara, debida a un defecto hereditario en el cromosoma X. Es la causa conocida más frecuente de retraso mental hereditario y la segunda cromosopatía después del síndrome de Down. Se estima que la frecuencia en España es de 1 por cada 4.000 varones en la población general, una portadora por cada 800 y un portador por cada 5.000 nacidos vivos. Clínicamente cursa con retraso mental de grado variable, aunque suele ser leve con dificultades en el aprendizaje, falta de atención, hiperactividad, con ansiedad y humor inestable o comportamientos autistas.

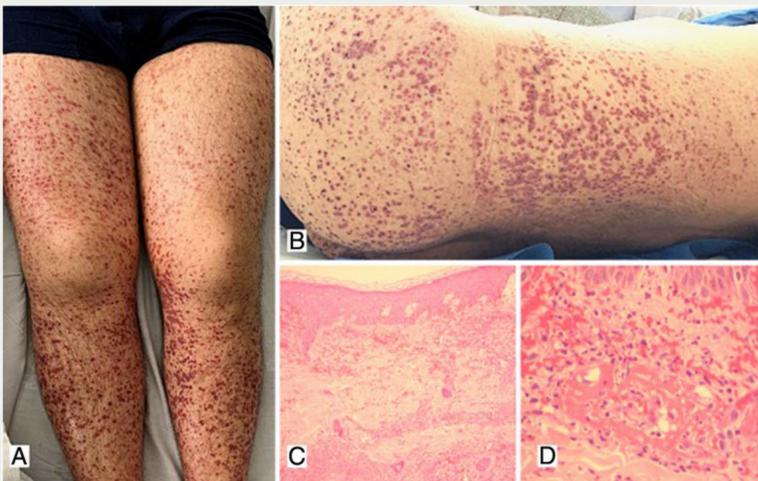


## 3. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa que causa una pérdida progresiva de las neuronas motoras. La prevalencia de la enfermedad es de 5 a 9 por cada 100.000 sujetos. La edad de aparición de la enfermedad varía ampliamente, pero el pico de incidencia se sitúa entre los 40 y los 60 años. En aproximadamente dos terceras partes de los pacientes de ELA se empieza con debilidad y deterioro muscular de miembros asimétrica. La enfermedad es implacablemente progresiva, con discapacidad y minusvalía en aumento, conduciendo generalmente a la muerte como consecuencia de insuficiencia respiratoria en un plazo de 3 a 5 años aproximadamente.



## 5. LA PÚRPURA DE SCHÖNLEIN-HENOCH



La púrpura de Schönlein-Henoch (PSH) es una enfermedad caracterizada por la inflamación de los capilares, es decir, los vasos sanguíneos pequeños. Generalmente afecta a los capilares de la piel, el intestino y los riñones. La sangre se puede escapar de los vasos sanguíneos inflamados de la piel, produciendo una erupción de color rojo oscuro o violáceo que se llama púrpura. Puede ocurrir lo mismo en el intestino o en los riñones, por lo que se puede eliminar sangre en las heces o en la orina (hematuria).

Se denomina enfermedades raras a aquellas que afectan a un número limitado de personas con respecto a la población general, a menos de uno de cada 2.000. Sin embargo, a mayoría de estas enfermedades son aún menos frecuentes, afectando a una de cada 100.000 personas. Se estima que hoy existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan entre el 6% y 8% de la población en total. Hemos seleccionado 9 de ellas además de recopilar



## 2. SÍNDROME DE MOEBIUS

El Síndrome de Moebius es una enfermedad rara del desarrollo. Dos importantes nervios craneales, el 6º y 7, no están totalmente desarrollados en estos pacientes. Estos nervios controlan tanto el parpadeo y movimiento lateral de los ojos, como las múltiples expresiones de la cara, por lo que causa parálisis facial y falta de movimiento en los ojos. La falta de expresión facial puede acompañarse de babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación.



## 4. SÍNDROME DE PRADER WILLI

El Síndrome de Prader Willi es una enfermedad rara del desarrollo embrionario. Fue descrito por primera vez, en 1887, por Langdon Down, y se estima una frecuencia de 1 por cada 25.000 nacidos vivos. Una descripción literaria muy detallada del mismo se puede leer en la novela de Charles Dickens titulada "Los papeles de Mr. Pickwick?". Clínicamente se caracteriza por obesidad, hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo), retraso mental e hipogonadismo (menor desarrollo o actividad genital).

# ENFERMEDADES RARAS EN EL ADOLESCENTE

## 6. PROGERIA DE HUTCHINSON-GILFORD:



La progeria de Hutchinson-Gilford es un síndrome extremadamente raro caracterizado por un envejecimiento prematuro de inicio postnatal. Las características clínicas y radiológicas principales incluyen alopecia, piel fina, ausencia de grasa subcutánea, rigidez articular y osteolisis. La inteligencia no está afectada. La muerte prematura se produce por arterioesclerosis o enfermedad cerebrovascular.

## 8. INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR

La Insensibilidad Congénita al Dolor (CIP) es un desorden genético que afecta al sistema nervioso autónomo, que es el que controla la presión sanguínea, el ritmo cardíaco, el sudor, el sistema sensorial nervioso y la habilidad para sentir el dolor y la temperatura. Los pacientes que la padecen interpretan de forma anormal los estímulos dolorosos. Como consecuencia, corren el riesgo de sufrir lesiones (traumatismos, fracturas, luxaciones, quemaduras...) y morir más jóvenes. Deben estar bajo supervisión en edades tempranas para que no se autolesionen involuntariamente, por ejemplo mordidiéndose la lengua.



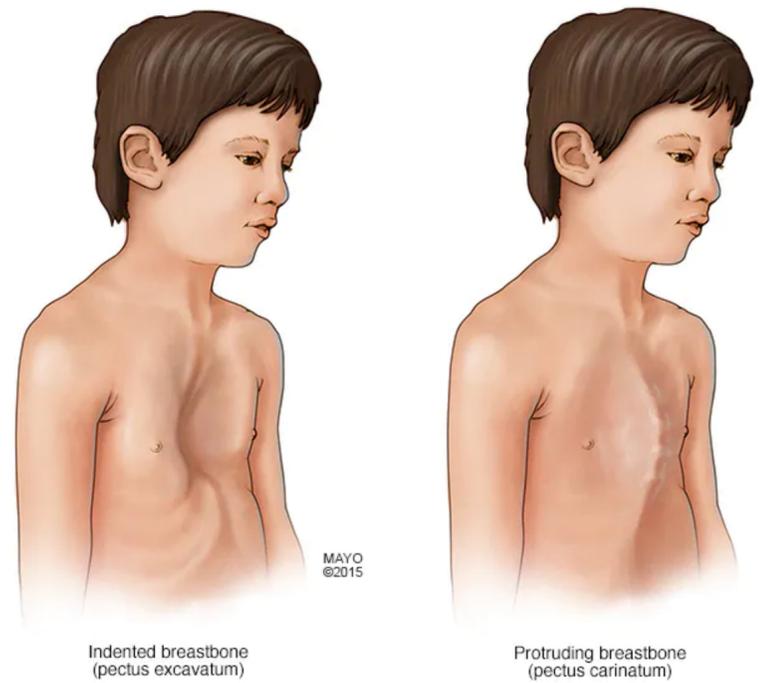
## 10. SÍNDROME DE TURNER:



una condición genética que afecta el desarrollo de las niñas, causando baja estatura y disfunciones en los ovarios.

## 7. SÍNDROME DE MARFAN

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria rara del tejido conjuntivo que sobre todo afecta al esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos. Clínicamente se caracteriza por talla superior a la media, envergadura que supera a la altura y malformaciones óseas que incluyen aracnodactilia (dedos desproporcionadamente largos y delgados), pectus carinatum (pecho hacia afuera) o pectus excavatum (esternón desplazado hacia dentro). Se acompaña de hiperextensibilidad de las articulaciones, rodillas y piernas curvadas hacia atrás, pies planos, cifoescoliosis (combinación de cifosis, curvatura anormal en sentido antero posterior de la columna vertebral y escoliosis, curvatura anormal en sentido lateral) y grasa subcutánea escasa. Puede acompañarse de miopía aguda y suele afectar a las arterias y al corazón.



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.



## 9. SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

El Síndrome de Gilles de la Tourette, también llamado "enfermedad de los tics", es una patología rara del sistema nervioso. Se caracteriza por tics consistentes en movimientos rápidos, repetitivos e involuntarios de un grupo de músculos esqueléticos relacionados funcionalmente, carentes de finalidad como acto motor, o bien en una producción involuntaria de ruidos (gruñidos, aspiración de aire por la nariz, tos) y palabras.

# ENFERMEDADES RARAS EN EL ADOLESCENTE

## 11. ENFERMEDAD DE POMPE:



una enfermedad hereditaria que causa la acumulación de una sustancia llamada glucógeno en las células.

## 13. ESPINA BÍFIDA:

un defecto congénito en la columna vertebral que puede causar problemas de movilidad y otros problemas de salud.

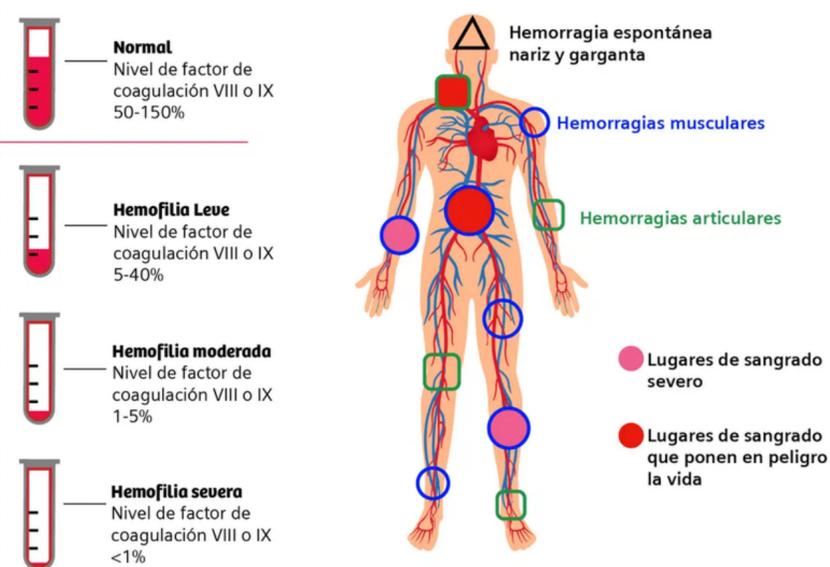


## REFERENCIA BIBLIOGRFIA

- <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>
- <https://www.tvazteca.com/aztecanoticias/enfermedades-raras-diego-adolescente-14-padecimientos-suenan-ser-neurocirujano-y-ayudar>

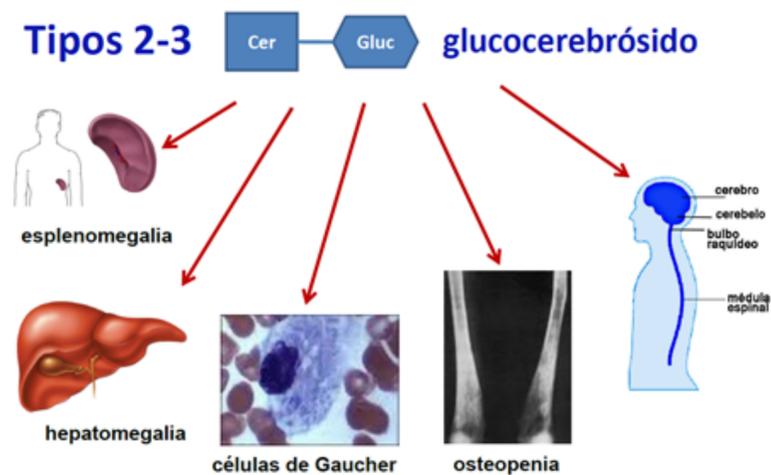
## 12. HEMOFILIA:

- un trastorno sanguíneo que impide que la sangre se coagule correctamente.



## 14. ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1, 2 Y 3:

### Manifestaciones clínicas de la enf. de Gaucher



un trastorno hereditario que causa la acumulación de una sustancia llamada glucocerebroside.