



Mi Universidad

super nota

Nombre del Alumno: María Magali Gómez García

Nombre del tema: patologías más raras del adolescente

Parcial: 2do

Nombre de la Materia: Patología del Niño y Adolescente

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

Síndrome de Turner: Trastorno genético que afecta el desarrollo de las niñas, causando baja estatura y disfunciones en los ovarios.



Enfermedad de Pompe: Trastorno genético que causa debilidad muscular que empeora con el tiempo y afecta a varios sistemas del cuerpo, causando problemas cardíacos, respiratorios y para caminar.

ENFERMEDAD DE POMPE



Histiocitosis: Nombre general para un grupo de trastornos que involucran un incremento anormal en el número de glóbulos blancos especializados llamados histiocitos. Incluye a la histiocitosis de las células de Langerhans y la Enfermedad de Erdheim-Chester.



Hipotiroidismo Congénito: Ocurre cuando un bebé nace sin la capacidad de producir cantidades normales de la hormona tiroidea, fundamental para el desarrollo del cerebro. Causa discapacidad intelectual.

Fenilcetonuria: Trastorno genético con el cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina, el cual se encuentra en alimentos que contienen proteína. Sin la enzima, los niveles de fenilalanina se acumulan y dañan el sistema nervioso central y el cerebro.



Galactosemia: Es hereditaria y causada por una deficiencia enzimática. Se manifiesta por la incapacidad de utilizar el azúcar (galactosa), lo que provoca una acumulación de ésta; puede causar o agravar lesiones en el hígado y el sistema nervioso central.



Enfermedad de Gaucher Tipo 1, 2 y 3: Enfermedad hereditaria en la que una persona no tiene cantidad suficiente de la enzima llamada glucocerebrosidasa. Esto causa una acumulación de sustancias grasas en el bazo, hígado, pulmones, huesos y, a veces, en el cerebro.



Hiperplasia Suprarrenal Congénita: Grupo de trastornos hereditarios de las glándulas suprarrenales, las cuales producen hormonas esenciales para la vida. Las personas con esta enfermedad carecen de una enzima que las glándulas suprarrenales necesitan para producir hormonas, y producen más andrógenos u hormonas masculinas, por lo que tienen características de varones.

Homocistinuria: Trastorno genético que afecta el metabolismo del aminoácido metionina, fundamental para el desarrollo de la vida. Ocasiona cambios óseos y en los ojos.



Figura 8. Compresión de extremidades. A) Dolicoctomía, manos y dedos alargados. B) Manos largas con dedos delgados y largos (arrodadura). C) Pies largos y estrechos. Pie izquierdo cavo. Otejos delgados y largos.



Síndrome de Marfan: es una de las enfermedades más raras del mundo, un trastorno poco común del tejido conectivo (el que se encarga de unir o ligar entre si a los demás tejidos, brindando sostén y nutrición). Esta enfermedad afecta a un gran número de tejidos entre los que se encuentran los pulmones, esqueleto, los ojos y el corazón.

Síndrome del rapunzel: es una forma de pica que consiste en la ingesta del cabello o vello corporal. y se trata de una condición intestinal que se manifiesta como consecuencia de la tricofagia, un trastorno psicológico que consiste en ingesta compulsiva del propio cabello. Debido a que el cuerpo humano no es capaz de digerir el pelo, se forma en el tracto intestinal un tricobezoar; es decir, una acumulación de pelo.



Argiria: La argiria, también conocida como la enfermedad de los pitufos, es una enfermedad producida por una exposición prolongada a la plata en forma de sales o de metal. Se caracteriza porque la piel y algunos órganos del paciente se tiñen de gris o de azul.

Urticaria acuagènica: También es conocida como alergia al agua y se produce como consecuencia del contacto de la piel con el agua, sin importar a qué temperatura esté. Este contacto provocaría a nivel local una erupción urticaria en la piel.



Hemofilia: un trastorno sanguíneo que impide que la sangre se coagule correctamente.



Fibrosis quística: una enfermedad hereditaria que afecta los pulmones y otros órganos.



Histiocitosis: un grupo de trastornos que afectan al sistema inmunitario.



Enfermedad de Fabry: un trastorno hereditario que causa la acumulación de una sustancia llamada ceramidas.

Mucopolisacarodosis tipo 1: Con esta enfermedad, el cuerpo carece o no cuenta con suficiente cantidad de una enzima necesaria para descomponer cadenas largas de moléculas de azúcar, por lo que estas se acumulan en diferentes partes del cuerpo y causan diversos problemas de salud.



Mucopolisacaridosis II hunter: Es un trastorno genético producido por la falta de la enzima iduronato 2-sulfatasa, que se encarga de descomponer ciertas moléculas complejas que son nocivas. Con el paso del tiempo causa un daño progresivo y permanente que afecta el aspecto, el desarrollo mental, la función de los órganos y las capacidades físicas

Mucopolisacaridosis IV morquio: El padecimiento se manifiesta con un desarrollo inadecuado de huesos y cartílagos, entre otros tejidos. Característicamente, a partir de los 18 o 24 meses de edad, el niño tiene una marcada reducción en su tasa de crecimiento y comienza a sufrir caídas frecuentes.





Mucopolisacaridosis VI maroteaux-lamy: Es una enfermedad metabólica por almacenamiento lisosomal de los glucoaminoglucanos, ocasionada por la deficiencia de la enzima arilsulfatasa B, heredada por un patrón recesivo y con afección multisistémica.

Referencia bibliografica

Buscado en: [google.com/search?sca-esv=9b423b9cf1163a7/enfermedad/de-pompe/](https://www.google.com/search?sca-esv=9b423b9cf1163a7/enfermedad/de-pompe/)

Buscado en: <https://www.dgcs.unam.mx/boletin/bdboletin/2021-171.html>

Buscado en: <https://mejorconsalud.as.com/enfermedades-mas-raras-mundo/>

Buscado en: <https://www.tvazteca.com/aztecanoticia7enfermedades/raras-diego-adolescente-14-padecimientos-suena-ser>

Buscado en: <https://www.elfinanciero.com.mx/salud/2022/11/27/que-son-las-enfermedades-raras-y-cuales-son-reconocidas-en-mexico>