



Mi Universidad

super nota

Nombre del Alumno: María Magali Gómez García

Nombre del tema: Patologías Mas raras del Niño

Parcial: I

Nombre de la Materia: Patologías del niño y adolescente

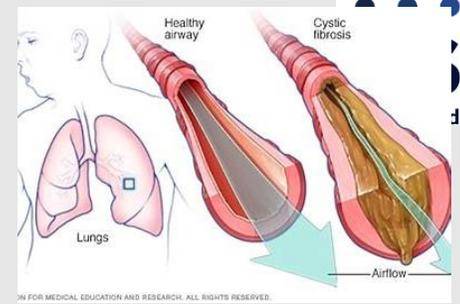
Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

FIBROSIS QUISTICA:

La Fibrosis Quística es una enfermedad que afecta a las glándulas sudoríparas y mucosas. Estamos hablando de una enfermedad crónica y también hereditaria, cuyos síntomas afectan en mayor grado a los pulmones. Sin embargo, el hígado, el intestino y el páncreas también pueden verse perjudicados por la acumulación de la viscosidad del moco, que tiende a pegarse en estas áreas.



Puede parecer que son muy pocas las personas que sufren una enfermedad rara, sin embargo, según la Organización Mundial de la Salud, en el mundo hay miles de enfermedades raras y un 7% de los adultos y niños del mundo las padecen. Los niños desgraciadamente también son víctimas de este tipo de enfermedades y la angustia de los padres es alarmante. Al considerarse raras, no hay muchas investigaciones que se lleven a cabo y los tratamientos son escasos.

SINDROME DE RETT

El Síndrome de Rett suele manifestarse en niñas y no resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida. Sea como sea, en todos los casos, este síndrome suele manifestarse antes de los 4 años. Esta enfermedad es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y sus síntomas se basan en un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.



HEMOFILIA

La Hemofilia es otra enfermedad hereditaria que afecta a la coagulación de la sangre, es decir, afecta a la proteína de la sangre que se encarga de controlar el sangrado. Lo que genera no es sangrar más abundantemente, sino durante un período más prolongado. Las mujeres, aunque no padecen hemofilia, pueden transmitir la enfermedad a sus hijos varones.

SINDROME DE MOEBIUS

El síndrome de Moebius se basa en el desarrollo parcial de dos nervios craneales. Estos nervios tienen varias funciones como son el parpadeo, la expresión facial y el movimiento lateral del ojo. Esta enfermedad produce parálisis en el rostro y sus síntomas son: problemas en la pronunciación, en el habla y causa babeo.



SINDROME DE HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA

Estamos hablando de otra enfermedad genética extremadamente rara. El síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria provoca un envejecimiento prematuro en los niños. Los pequeños que lo padecen suelen nacer totalmente sanos y la enfermedad se manifiesta a los pocos meses.

SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

El Síndrome de Rett suele manifestarse en niñas y no resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida. Sea como sea, en todos los casos, este síndrome suele manifestarse antes de los 4 años. Esta enfermedad es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y sus síntomas se basan en un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.



SINDROME DE AASE

El síndrome de Aase es hereditario y aparece por una alteración presentada en la médula ósea. La consecuencia es una anemia congénita y la aparición de malformaciones de tipo esquelético y articular.



SINDROME DE PRADER WILLI

El síndrome de Prader Willi se presenta en el niño desde su nacimiento y causa muchos problemas. Se caracteriza por la obesidad de los pequeños que la padecen con retraso mental, poco tono muscular e hipotonía o problemas de alimentación, e infecciones respiratorias. La hipotonía es severa en la época neonatal, conlleva infecciones respiratorias y problemas de alimentación, mientras que la obesidad se inicia entre los 6 meses y los 6 años.



PIEL DE MARIPOSA

También es conocida como Epidermólisis Ampollosas hereditarias (EA), Epidermólisis bullosas (EB) y son un grupo de enfermedades genéticas que tienen en común la existencia de una extrema fragilidad de la piel y mucosas, originándose ampollas en la inmensa mayoría. Su diagnóstico es frecuentemente devastador no sólo para los afectados, sino también para las familias, ya que es una enfermedad degenerativa que no tiene cura a día de hoy, y las personas que la padecen deben ir siempre vendados.



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. Es un trastorno muscular progresivo causado por la falta de la proteína distrofina funcional. La distrofina es fundamental para la estabilidad estructural de todos los músculos, incluidos los músculos esqueléticos, el diafragma y el corazón.

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Distrofia muscular de Duchenne





SINDROME DE SANFILIPPO



Es una enfermedad rara y devastadora, conocida como el Alzheimer infantil, que afecta uno de cada 50.000 nacimientos. La enfermedad suele diagnosticarse entre los dos y los seis años de edad. Es una enfermedad hereditaria cuya causa es la ausencia o el mal funcionamiento de una de las enzimas de la célula necesaria para descomponer y reciclar materiales complejos que el cuerpo no necesita.

DERMATOMIOSITIS JUVENIL

Hablamos de esta enfermedad cuando nos hicimos eco de la emotiva carta del padre de un niño de tres años recién diagnosticado. 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. Es una enfermedad muy poco frecuente que afecta a cuatro niños por cada millón.



SINDROME DE LEIGH

Es una enfermedad neurológica progresiva definida por las características neuropatológicas específicas asociadas a las lesiones del tronco cerebral y de los ganglios basales. Su prevalencia al nacer se estima en uno de cada 36.000 bebés. El inicio de los síntomas se produce típicamente antes de los 12 meses de edad, pero, en casos raros, puede producirse durante la adolescencia, o incluso el inicio de la edad adulta.

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

Buscado en: <https://muysaludable.sanitas.es/padres/niños/aumentar-las-defensas-bebes-niños/> (el 16/01/2024)

buscado en: <https://www.bebesyms.com/salud-infantil-/13-enfermedades-raras-niños-que-manifiestan-primeros-años-de-vida>.

Buscado en: <https://www.bing.com/imagenes/search?view=detailV2&ccid>

Buscado en: <https://www.mayoclinic.org/es/diase-conditions/cystic-fibrosis>

Buscado en: <https://www.bing.com/imagenes/search?view=detailV2&ccid>

Buscado en: <https://www.bing.com/imagenes/search?q=sidrome%20de%moebius&qs=>

buscado en: <https://www.bing.com/imagenes/search?q=sindrome%20de%hutchinson-gilford%20progeria&qs>

buscado en: <https://www.bing.com/imagenes/search?view/detailV2&8ccid=>

buscado en: <https://www.bing.com/images/search?view=detailV2&ccid=aRS2DiEO&id=>

buscado en:

<https://www.bing.com/imagenes/search?q=sindrome%20de%20%prader%20willi%pdf&qs>

buscado en:

<https://www.bing.com//imagenes/search?q=sindrome20de20%20piel%20de%mariposa&qs>

buscado en: <https://www.bing.com/imagenes/search?q=sindrome%20de%20duchenne&qs=>

buscado en: <https://www.bing.com/imagenes/search?q=sindrome%20de%20sanfilippo&qs=>