



Mi Universidad

Super Nota

Nombre del Alumno: Densee Lineth Bautista Peralta.

Nombre del tema: Patologías Mas Raras Del Niño.

Parcial: 1er.

Nombre de la Materia: Patología Del Niño Y El Adolescente.

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez.

Nombre de la Licenciatura: Enfermería.

Cuatrimestre: 5to.

PATOLOGIAS

MAS RARAS DEL NIÑO



FIBROSIS QUÍSTICA

Es la enfermedad rara que más sufren los niños de origen caucásico. Puede afectar a diferentes órganos, pero sobre todo al aparato respiratorio y al páncreas.

SÍNDROME DE RETT

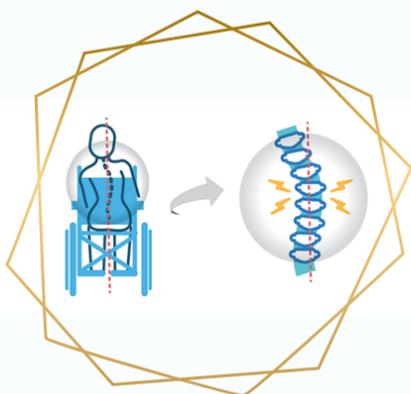


El Síndrome de Rett es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y por eso suele manifestarse siempre en niñas, aunque en casos atípicos puede darse en varones. No resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida.

Se caracteriza por un retraso global importante del desarrollo que afecta al sistema nervioso cuyos síntomas son un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.

Atrofia muscular espinal (AME)

Es una de las enfermedades raras más frecuentes, cuya detección temprana en los primeros meses de vida es clave para iniciar un tratamiento lo antes posible. Este defecto provoca en los niños que la sufren la pérdida rápida e irreversible de un tipo de neuronas (motoneuronas), lo que afecta a funciones tan relevantes como la respiración, la deglución y el movimiento.



Síndrome de Moebius



Esta enfermedad también conocida como Secuencia de Moebius sucede cuando dos nervios craneales no se desarrollan totalmente. Estos nervios son responsables del parpadeo, movimiento lateral de los ojos y expresiones faciales por lo que causa parálisis en la cara. Esto provoca babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación.

Síndrome de Prader Willi

Es una enfermedad genética caracterizada por obesidad con hipotonía (disminución del tono muscular) e hipogonadismo (desarrollo insuficiente de los caracteres sexuales), (acromicria atrofia o pequeñez excesiva de las extremidades) y retraso mental.

EN NIÑOS Y ADULTOS

Algunas de las características más comunes son:



- Incapacidad intelectual leve o moderada
- Desarrollo físico deficiente
- Antojo constante de alimentos, que causa un aumento de peso rápido
- Órganos sexuales subdesarrollados
- Trastornos del sueño
- Retraso del desarrollo motor

Síndrome de Phelan-McDermid

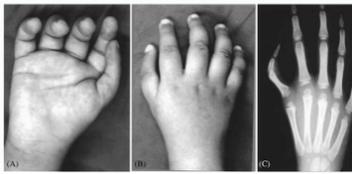


Es un trastorno genético que implica una mutación del cromosoma 22 por una alteración del gen SHANK3. Las personas afectadas sufren un retraso en el desarrollo neurocognitivo en múltiples áreas, especialmente en su capacidad de hablar y comunicarse. A ello se suma el autismo que sufren la mayoría, además de hipotonía, problemas renales, cardiovasculares, y falta de habilidades motoras.

PATOLOGIAS

MAS RARAS DEL NIÑO

Síndrome de Aase



El síndrome de Aase o síndrome de Aase-Smith es una enfermedad rara, en ocasiones hereditaria, causada por el desarrollo insuficiente de la médula ósea. Se caracteriza por presentar una anemia pronunciada, malformaciones craneofaciales congénitas y deformidades en extremidades.

Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

Es una enfermedad genética que 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.



Síndrome de Gilles de la Tourette

Es el tradicionalmente conocido como “trastorno de los Tics” y afecta a una de cada cien personas. Generalmente los primeros síntomas suelen consistir en tics en la cara (normalmente parpadeo) con el tiempo, aparecen otros tics motores (como movimientos de la cabeza, del cuello, patadas, etc.) y a ello se le suma al menos algún tic fónico (carraspeo, sonidos extraños, palabras, etc.)

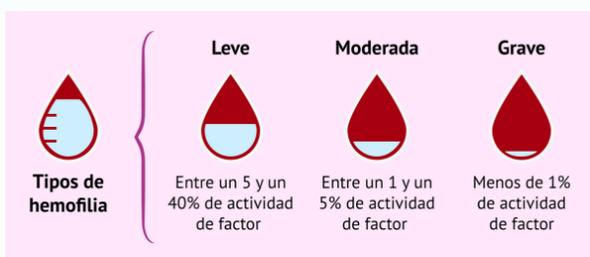


Piel de Mariposa



También es conocida como Epidermolisis Ampollosas hereditarias (EA), Epidermolisis 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.

Hemofilia

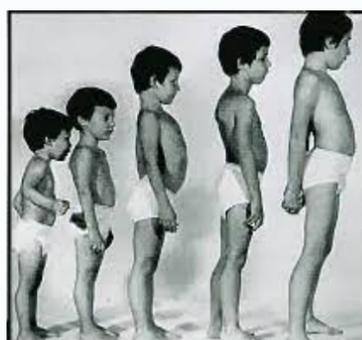


Una enfermedad rara que afecta a niños caracterizada por una alteración en la coagulación de la sangre causada por un defecto genético, lo que provoca ausencia o disminución de algunos de los factores de la coagulación. Según su grado, tiene unas consecuencias más o menos graves.

Hay tres tipos de Hemofilia: la A y la B (caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas) y la C (con síntomas hemorrágicos moderados). Todas son trastornos hereditarios y, en general, afectan más a varones que a mujeres.

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.



PATOLOGIAS

MAS RARAS DEL NIÑO

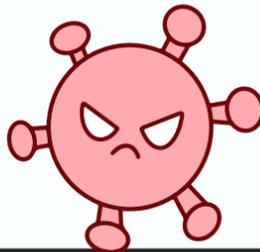
Síndrome de Leigh



Es una enfermedad neurológica progresiva definida por las características neuropatológicas específicas asociadas a las lesiones del tronco cerebral y de los ganglios basales. Los síntomas iniciales habituales son la falta de adquisición de las etapas del desarrollo motor, la hipotonía con pérdida de control cefálico, vómitos recurrentes y trastornos del movimiento.

Galactosemia

Es una enfermedad hereditaria provocada por una deficiencia enzimática, que afecta al metabolismo de la galactosa. Un bebé con galactosemia podría acumular los derivados de la galactosa en su organismo, lo cual dañaría el hígado, el cerebro, los riñones y los ojos.



Síndrome de Sanfilippo

Es una enfermedad rara y devastadora, conocida como el Alzhéimer 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. Debido a este fallo genético, el material que debería descomponer (heparán sulfato) se acumula en las células con consecuencias devastadoras para el organismo, causando deterioro mental, hiperactividad y tendencias autodestructivas, desembocando en una muerte prematura durante la adolescencia.

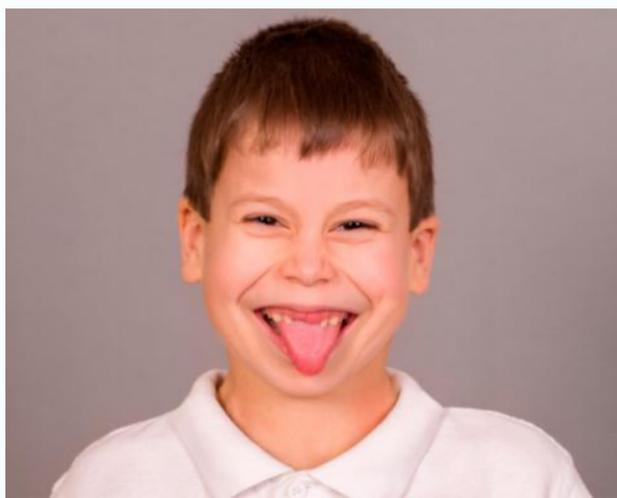
Ictiosis laminar

Es una enfermedad dermatológica rara conocida como "piel de pez" que afecta a uno de cada 250.000 nacimientos. Además de fuertes dolores y retraso en el crecimiento, pone en peligro la vida del pequeño.

El recién nacido suele nacer envuelto en una membrana colodión que se desprende entre los 10-14 días posteriores. Su nombre viene del griego Ichtys (que significa pez) por el parecido que existe entre la piel de las personas que padecen la enfermedad y las escamas de un pez.



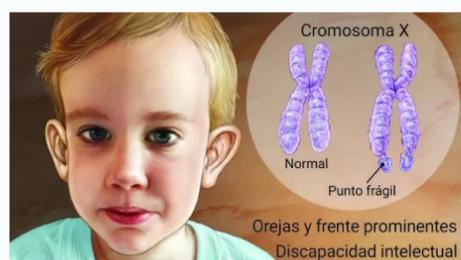
Síndrome de Angelman



Se conoce también como el trastorno de Happy Puppets (marioneta feliz) debido a algunos síntomas como la risa y felicidad excesiva, rigidez al hablar y movimientos espásticos. Pueden tener la cabeza anormalmente pequeña, con el orificio bucal y la mandíbula agrandados, profusión de la lengua y anomalías musculares faciales. Esto causa problemas para tragar, para hablar y babeo continuo.

Síndrome X Frágil

Es la forma más común de retraso mental hereditario y es una de las enfermedades más frecuentes dentro de las enfermedades raras. Los rasgos faciales aparecen alrededor de los tres años de edad y estos varían dependiendo del sexo del bebé. Los varones presentan, en mayor o menor medida, cara alargada, grandes orejas, mandíbula prominente y macroorquidismo a partir de la pubertad. También pueden aparecer anomalías en el tejido conectivo, otitis de repetición en la infancia y prolapso de la válvula mitral en la pubertad. Las manifestaciones neurológicas son igualmente múltiples, como retraso mental, autismo y crisis epilépticas.



DENSEE LINETH BAUTISTA PERALTA

PATOLOGIAS

MAS RARAS DEL NIÑO

Síndrome de Treacher Collins



También conocido como disostosis mandibulofacial afecta a dos de cada cien mil nacimientos y está caracterizada por malformaciones craneofaciales. Está provocada por la mutación genética del cromosoma 5 (Treacle) que afecta a la forma en que se desarrollan los huesos de la cara del bebé en el útero materno. Afecta a hombres y mujeres por igual. Los niños que lo padecen presentan una malformación craneofacial que comporta alteraciones anatómicas faciales que afectan a la audición (sordera), a la vista (problemas oculares como sequedad y úlceras en la córnea), a la respiración (apneas) y a la ingesta de alimentos.

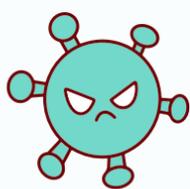
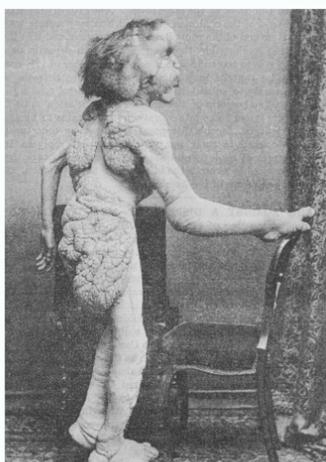
Síndrome de Turner

Es una enfermedad genética que solamente padecen las mujeres. Entre los síntomas más habituales encontramos la baja estatura, la falta de desarrollo los caracteres sexuales, en bebés el edema linfático en manos y pies es una de las alertas que deben siempre ser consultadas con el pediatra si se manifiestan. Presentan otras manifestaciones corporales como son el tórax ancho, una deformación en el codo (cubitus valgus), cuello corto y ancho, crecimiento de la línea del pelo muy baja.



Síndrome de Proteus

Es una enfermedad congénita muy rara (menos de 1 por cada un millón de nacimientos) debida a una mutación genética de un gen AKT1 ubicado en el cromosoma 14. Se trata de una enfermedad autosómica recesiva que provoca el crecimiento excesivo de piel, tejido adiposo, órganos, músculos, huesos y vasos sanguíneos y linfáticos sin un orden específico aparente, lo que provoca en el individuo un desequilibrio generalizado.



Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis.



La insensibilidad congénita al dolor es una de las enfermedades raras en niños con menor incidencia: aproximadamente aparece en 1 de cada 125 millones de nacidos. La causa de la insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA) es una mutación del gen NTRK1 que da cuando los padres presentan relaciones consanguíneas. Se trata de una enfermedad autosómica recesiva, es decir, que los dos padres deben transmitirla a su descendencia para que se manifieste.

DENSEE LINETH BAUTISTA PERALTA

BIBLIOGRAFIAS

- Buscado en: <https://ibquaes.com/blog/6-enfermedades-geneticas-raras-o-poco-comunes/>
- Buscado en: <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/21-enfermedades-raras-ninos-que-se-manifiestan-primeros-anos-vida>