



**Mi Universidad**

## **Super Nota**

Nombre del Alumno: Fabiola Lopez Lopez

Nombre del tema: Patologías mas raras en  
Adolescentes

Parcial: 2do

Nombre de la Materia: Patología en niños y  
Adolescentes

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez  
Ramires

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

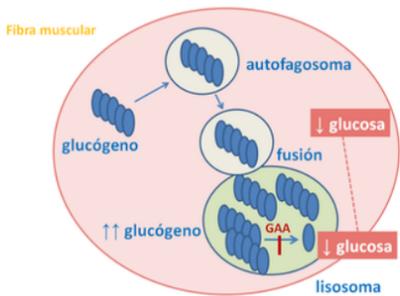
# PATOLOGÍAS MAS RARAS EN ADOLESCENTES

## SÍNDROME DE TURNER

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



## Enfermedad de Pompe



## ENFERMEDAD DE POMPE:

es una enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna encima llamada glucosidasa-alfa. Una encima es una proteína que causa un cambio químico específico en el cuerpo.

## HISTIOCIITOSIS

Es el nombre general para un grupo de trastornos o "síndromes" que involucran un incremento anormal en el número de glóbulos blancos especializados que se denominan histiocitos.



## HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

una condición en la que la glándula tiroidea no produce suficiente hormona tiroidea.

## ENFERMEDAD DE FABRY

La enfermedad de Fabry, también llamada enfermedad de Anderson-Fabry, es una rara enfermedad hereditaria, transmitida de forma recesiva en el cromosoma X, el cromosoma sexual femenino.



## HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Es el nombre dado a un grupo de trastornos congénitos de las glándulas suprarrenales. Congénito significa que se transmite de padres a hijos.

## 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, malformaciones óseas**.



## INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR

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. Deben estar bajo supervisión en edades tempranas para que no se autolesionen involuntariamente, por ejemplo mordiendo la lengua.



## SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

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**



## SÍNDROME DE RAPUNZEL

Es un trastorno psicológico, también nombrado tricofagia, que puede aparecer en mujeres jóvenes, en que la persona en cuestión ingiere su propio cabello y como consecuencia le causa una obstrucción intestinal.



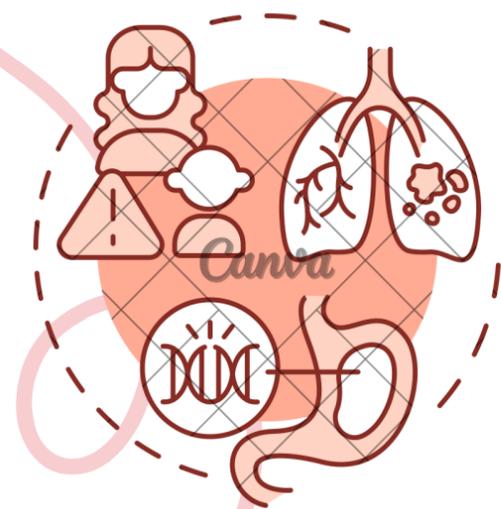
## HEMOPTISIS

es la expectoración de esputo con sangre fresca, que puede indicar problemas en el sistema respiratorio.



## FIBROSIS QUÍSTICA

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes.



## GIGANTISMO

Es un crecimiento anormalmente grande debido a un exceso de la hormona del crecimiento (GH por sus siglas en inglés) durante la niñez.



## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Buscado en: <https://www.tvazteca.com/aztecanoticias/enfermedades-raras-diego-adolescente-14-padecimientos-suena-ser-neurocirujano-y-ayudar>
2. Buscado en: [https://r.search.yahoo.com/\\_ylt=AwrNaCilr8ZIBzcV1ztU04lQ;\\_ylu=Y29sbwNiZjEEcG9zAzMEdnRpZAMEc2VjA3Ny/RV=2/RE=1707548681/RO=10/RU=https%3a%2f%2fwww.clevelandclinic.org%2fhealth%2fshic%2fhtml%2fs15808.asp/RK=2/RS=lveBnSeMhVqYJR6vbw3MrKe\\_4Xw-](https://r.search.yahoo.com/_ylt=AwrNaCilr8ZIBzcV1ztU04lQ;_ylu=Y29sbwNiZjEEcG9zAzMEdnRpZAMEc2VjA3Ny/RV=2/RE=1707548681/RO=10/RU=https%3a%2f%2fwww.clevelandclinic.org%2fhealth%2fshic%2fhtml%2fs15808.asp/RK=2/RS=lveBnSeMhVqYJR6vbw3MrKe_4Xw-) (09/02/2024)
3. Buscado en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000068.htm> (09/02/2024)
4. Buscado en: [https://www.mdsaude.com/es/nefrologia-es/enfermedad-de-fabry/#google\\_vignette](https://www.mdsaude.com/es/nefrologia-es/enfermedad-de-fabry/#google_vignette) (09/02/2024)
5. Buscado en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000411.htm> (09/02/2024)
- 6.
7. Buscado en: <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/> (09/02/2024)
8. Buscado en: <https://lamenteesmaravillosa.com/sindrome-de-rapunzel/> (09/02/2024)
9. Buscado en: [www.onsalus.com > hemoptisis-definicion-causas-y-sintomas-asociados-20099](http://www.onsalus.com/hemoptisis-definicion-causas-y-sintomas-asociados-20099) (09/02/2024)
10. Buscado en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm> (09/02/2024)
11. Buscado en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001174.htm> (09/02/2024)