



Mi Universidad

SUPER NOTA

Nombre del Alumno: Karla Lucia Contreras Alegría

Nombre del tema: Patologías raras del Niño

Parcial: Iro

Nombre de la Materia: Patología del niño y del adolescente

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez

Nombre de la Licenciatura: Lic. en Enfermería

Cuatrimestre: 5to

PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO

ENFERMEDADES RARAS EN LA INFANCIA

Las ER se clasifican en cuatro categorías: letales; graves, pero no letales; manejables y con opciones de tratamiento eficaz. En muchas ocasiones, el diagnóstico de la ER no se logra en una primera consulta médica, a veces, por manifestaciones clínicas inespecíficas, por requerir estudios especializados para una identificación precisa, consultas con expertos por afectación de órganos de distintos sistemas, o para evitar errores; todo ello en el ámbito de una situación familiar emocional de preocupación y tensión.



El diagnóstico definitivo de una ER necesita, en una fase inicial, la determinación de análisis generales de laboratorio, exámenes de enzimas presumiblemente deficientes, estudios imagenológicos, y la consulta con el genetista, quien se encarga de las investigaciones moleculares, si se sospecha una enfermedad genética, como sucede en casi el 80 % de los casos. En las enfermedades del sistema digestivo, se suman a los elementos mencionados, los estudios endoscópicos con la obtención de biopsia para evaluación histomorfológica, imprescindible como complemento del diagnóstico clínico.

Las ER más prevalentes, causantes de mayor mortalidad, conforman aquellas que afectan el sistema nervioso, las malformaciones congénitas, las enfermedades hematológicas y los trastornos metabólicos en general, con limitada supervivencia debido a que los pacientes no sobrepasan los 5 años de edad. Reconocidas enfermedades raras que afectan los sistemas digestivos, hematológicos, inmuno-reumatológicos, respiratorios y neurológicos; presentan el rasgo, en muchas, de denominarse con el nombre de quienes las describieron.



Trastornos o afecciones



HEMATOLOGICAS:

- Anomalías coagulación sanguínea
- Hemofilia
- Deficiencia del factor XII
- Enfermedades de von Willebrand
- Histiocitosis de células de Langerhans

INMUNO-REUMATOLOGICAS

- Artritis reumatoide juvenil
- Síndrome de Sjögren
- Granulomatosis de Wegener

RESPIRATORIA

- Fibrosis quística

NEUROLÓGICAS

- Síndrome de San Filippo
- Síndrome de X frágil
- Síndrome de Moebius
- Síndrome de Rett
- Síndrome de Gilles de la Tourette
- Síndrome de Asperger
- Atrofia muscular espinal infantil*
- Esclerosis lateral amiotrófica

ALMACENAMIENTO

- Glucogenosis
- Enfermedad de Gaucher
- Mucopolisacaridosis

MUSCULO-ESQUELETICAS Y CONECTIVAS

- Osteogénesis imperfecta
- Síndrome de Marfán
- Síndrome de Apert

ONCOLOGICAS

- Enfermedad de Hodgkin
- Tumor de Wilms
- Sarcoma de Ewing

OTROS

- Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria
- Insensibilidad congénita al dolor y la anhidrosis

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

Buscado en:

**[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext
&pid=S0034-75312023000100038](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312023000100038)**

(Fecha de busqueda: 18/01/2024)