



Mi Universidad

Súper nota

Nombre del Alumno: Briana Jacqueline Garcia Lujano

Nombre del tema: Patologías más raras del niño

Parcial: 1er

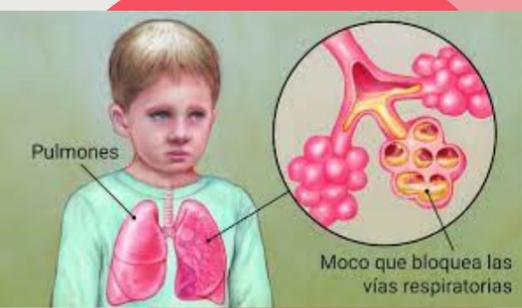
Nombre de la Materia: Patología del niño y adolescentes

Nombre del profesor: L.E.O. Alfonso Velázquez Ramírez

Nombre de la Licenciatura: Lic. enfermería

Cuatrimestre: 5to

PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



FIBROSIS QUÍSTICA

Trastorno pulmonar de origen genético. Consiste en una sudoración salada y secreciones mucosas espesas que puede derivar en una enfermedad multisistémica, infecciones pulmonares, diarrea y pérdida de peso. Afecta principalmente a los pulmones, el aparato digestivo, el páncreas y el hígado por la acumulación de las mucosidades viscosas.



HEMOFILIA

Esta enfermedad es hereditaria y afecta a la proteína de la sangre encargada de la coagulación. Como consecuencia, se producen sangrado más prolongados, aunque no más abundantes.



PIEL DE MARIPOSA

Enfermedad como Epidermolisis Bullosas o Epidermolisis Ampollosas Hereditarias. Se caracteriza por una piel y mucosas extremadamente frágiles, que causan ampollas en todo el cuerpo.



SÍNDROME DE AASE

Esta enfermedad es hereditaria y causada por una alteración en el desarrollo de la médula ósea. Conlleva el desarrollo de anemia congénita, así como malformaciones en esqueleto y articulaciones.



SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

Este síndrome provoca espasmos involuntarios en los músculos, con movimientos bruscos y rápidos. También da lugar a muecas y tics faciales, así como tics fónicos, con emisión de sonidos, carraspeos, palabras e incluso insultos.



SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA

Es una enfermedad genética que causa un envejecimiento prematuro en quien la padece. Si bien los niños nacen sanos, este síndrome se manifiesta rápidamente a los pocos meses.



SÍNDROME DE LEIGH

conocido como encefalomiopatía necrotizante subaguda, se trata de una enfermedad neurológica progresiva. Afecta a lesiones en los ganglios basales y el tronco cerebral. Suele comenzar entre los tres y los 12 meses de vida. Entre sus síntomas se encuentra falta de succión y pérdida de control de la cabeza y los movimientos.

PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO

SÍNDROME DE MOEBIUS



Quien padece este síndrome no tiene completamente desarrollados sus nervios craneales, produciéndose una alteración en el movimiento de los ojos, el parpadeo y las expresiones faciales. Puede derivar en parálisis de la cara, dificultades para hablar y secreciones de babas.

SÍNDROME DE PRADER WILLI



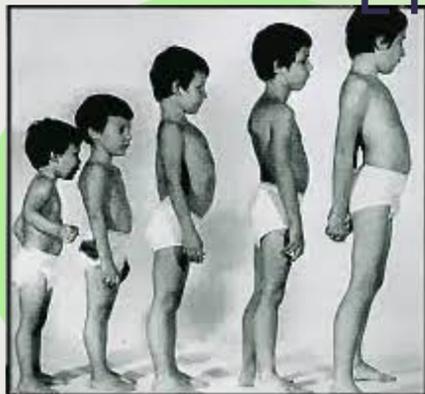
Trastorno genético provoca problemas físicos, mentales y de conducta. Los niños que lo padecen tienen obesidad, poco tono muscular, sensación de hambre constante, retraso mental, atrofia de las extremidades, infecciones respiratorias, problemas de alimentación y afecta también a los genitales.

SÍNDROME DE RETT



Se origina por mutaciones en el cromosoma X, de modo que afecta principalmente a niñas. Se manifiesta durante su segundo año de vida como un retraso en el lenguaje y la coordinación motriz.

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.

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 TREACHER COLLINS



También conocido como disostosis mandibulofacial 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.

SÍNDROME DE SANFILIPPO

Es una enfermedad rara y devastadora, conocida como el Alzhéimer infantil. 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.



Referencia Bibliográfica

Buscado en: <https://www.lavanguardia.com/magazine/mamas-y-papas/20230102/8661479/cuales-son-enfermedades-raras-mas-diagnosticadas-ninos-pvlv.html> (19/01/24)

Buscado en: <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida> (19/01/24)