



Mi Universidad

SUPERNOTA

Nombre del Alumno: Gumaro Antonio Osorio Delfín

Nombre del tema: Patologías más raras del niño

Parcial: 1er parcial

Nombre de la Materia: Patología del niño y adolescente

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería.

Cuatrimestre: 5° Cuatrimestre

PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO

¿Qué es?

Las enfermedades raras son aquellas que padecen pocas personas, es decir, un número muy limitado de la población. De hecho, una enfermedad concreta se considera rara cuando su prevalencia es menor a cinco personas por cada 10.000 habitantes. Existen aproximadamente siete mil enfermedades raras catalogadas como tal.



Fibrosis Quística

es el trastorno genético más común entre los niños caucásicos. Es una enfermedad caracterizada por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal. Suele aparecer durante la infancia temprana o, más raramente, en el nacimiento. Cualquier órgano interno puede verse afectado, aunque las principales manifestaciones afectan al aparato respiratorio (bronquitis crónica)



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, ralentizar la enfermedad y mejorar la calidad de vida del niño. 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.

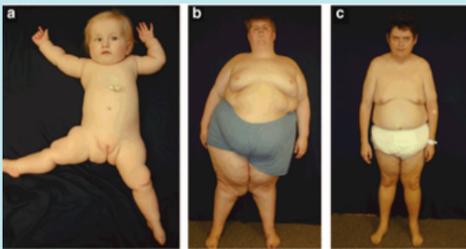


Síndrome de Moebius

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. 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.

Síndrome de Phelan-McDermid

Es un trastorno genético que implica una mutación del cromosoma 22 por una alteración del gen SHANK3. El 80 por ciento de las personas con esta enfermedad tienen un trastorno del espectro autista. En España, hay 160 casos diagnosticados pero se estima que existen unos 4.000 casos. Las personas afectadas sufren un retraso en el desarrollo neurocognitivo en múltiples áreas, especialmente en su capacidad de hablar y comunicarse.



Síndrome de Aase o 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. Los bebés con esta enfermedad presentan problemas con la lactancia materna, retraso en el habla, retraso motor, escoliosis, hidrocefalia, paladar hendido, estrabismo y malformaciones cardíacas.

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



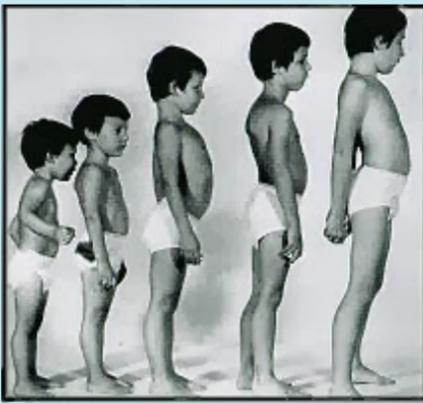
Es el tradicionalmente conocido como “trastorno de los Tics” y afecta a una de cada cien personas. Casi el 90 por ciento de las personas con tics presentan otros trastornos asociados, tales como: Trastorno de Déficit Atencional, Trastorno Obsesivo Compulsivo, Fobias, hipersensibilidad social, depresión o Ansiedad. 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.)

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.



Enfermedad de Duchenne



a 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.

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.



Síndrome de Sanfilippo

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.

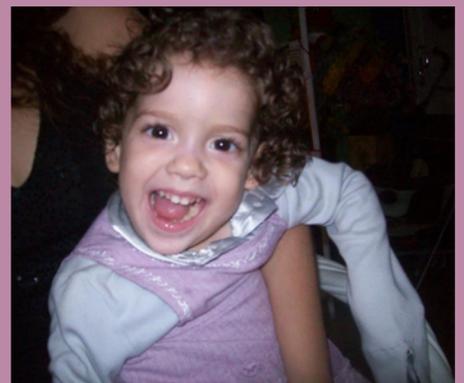
Es una enfermedad hereditaria cuya causa es la ausencia o el mal funcionamiento de una de las enzimas de la célula necesaria para descomponer y reciclar materiales complejos que el cuerpo no necesita.



Síndrome de Leigh

El síndrome de Leigh o encefalomielopatía necrotizante subaguda 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

La galactosemia (etimológicamente significa "galactosa en la sangre") 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. Las personas con galactosemia son incapaces de descomponer completamente el azúcar simple galactosa. Por ello las personas con galactosemia no pueden tolerar ninguna forma de leche (ni humana ni animal) y a los bebés se les ha de dar una alternativa.



Síndrome de Turner

El Síndrome de Turner es una enfermedad genética que solamente padecen las mujeres. Afecta a una de cada 2500 o 3000 nacimientos y son las niñas las portadoras de esta anomalía que consiste en la pérdida total o parcial de uno de los cromosomas X. 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.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- Buscado en <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/21-enfermedades-raras-ninos-que-se-manifiestan-primeros-anos-vida> (Fecha-19-01-2024).
- Buscado en <https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos/> (Fecha-20-01-2024).
- Buscado en <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/> (Fecha-20-01-2024).