



**Mi Universidad**

**Súper nota**

*Nombre del Alumno: Lucero del Milagro Bastard Mazariego.*

*Nombre del tema: Patologías más raras del niño.*

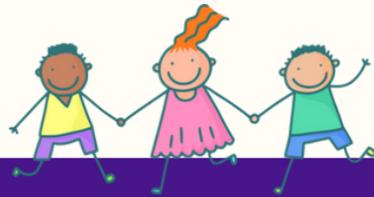
*Parcial: 1°.*

*Nombre de la Materia: Patología del niño y adolescente.*

*Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez.*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería.*

*Cuatrimestre: 5°.*



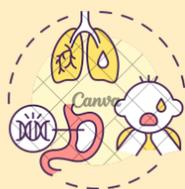
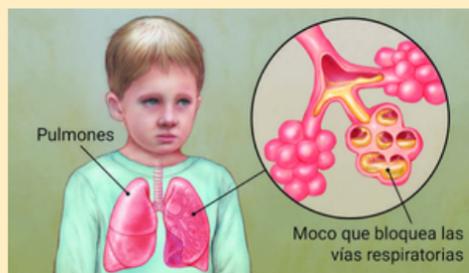
# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO

## FIBROSIS QUÍSTICA

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.

El hígado, el intestino y el páncreas también pueden verse perjudicados por la acumulación de la viscosidad del moco, que tiende a pegarse en estas áreas.

- **Bronquitis crónica.**
- **Insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y Ocasionalmente pancreatitis.**
- **Obstrucción estercorácea.**
- **Cirrosis.**



## 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.

A medida que el síndrome avanza, se observan movimientos involuntarios de las manos, característicos de las personas con este síndrome.

## SÍNDROME DE MOEBIUS

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.

La gente con el síndrome de Moebius no puede sonreír o fruncir, y no puede mover a menudo sus ojos de lado a lado. A algunos niños no se les detecta por meses y a veces hasta años después del nacimiento.



## SÍNDROME DE PRADER WILLI



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.



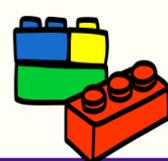
## SÍNDROME DE AASE

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.

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.





# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO

## 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.

Es también conocida como "la enfermedad de Benjamin Button", por la película 'El curioso caso de Benjamin Button'



## SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE



Conocido como "trastorno de los Tics" y afecta a una de cada cien personas.

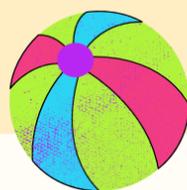
Generalmente los primeros síntomas suelen consistir en tics en la cara (normalmente parpadeo) con el tiempo, aparecen otros tics motores (como movimientos de la cabeza, del cuello, patadas, etc.) y a ello se le suma al menos algún tic fónico (carraspeo, sonidos extraños, palabras, etc.) Acompañado de:

- **Trastorno de Déficit Atencional.**
- **Trastorno Obsesivo Compulsivo.**
- **Fobias.**
- **Hipersensibilidad social.**
- **Depresión o Ansiedad.**



## PIEL DE MARIPOSA

Es una de las enfermedades raras más delicadas por sus características. Se le conoce como Epidermólisis Ampollosas hereditarias (EA), Epidermólisis bullosas (EB). Y forma parte de un grupo de enfermedades genéticas que se relacionan con una extrema fragilidad de la piel y en las mucosas, lo que origina ampollas en el cuerpo del niño. La incidencia de este síndrome es de 15 y 19 nacidos.



## HEMOFILIA



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.

- **Hemofilia: la A y la B (caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas).**
- **Hemofilia C (con síntomas hemorrágicos moderados).**



## 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.

Afecta a 1 de cada 3.500 niños en el mundo (alrededor de 20.000 casos nuevos cada año).

Un niño de edad preescolar con DMD puede parecer torpe y puede caerse con frecuencia.

Asimismo, tiene dificultad para levantar los brazos.

Casi todos los niños con DMD dejan de caminar entre los 7 y los 12 años de edad.





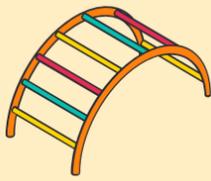
# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO

## SÍNDROME DE SANFILIPPO

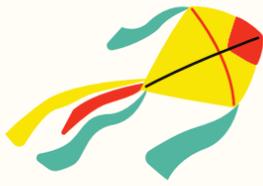
Es una enfermedad rara y devastadora, conocida como el Alzhéimer infantil, que afecta uno de cada 50.000 nacimientos. La enfermedad suele diagnosticarse entre los dos y los seis años de edad.

Enfermedad hereditaria cuya causa es la ausencia o el mal funcionamiento de una de las enzimas de las células necesarias 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.



## 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.

Su prevalencia al nacer se estima en uno de cada 36.000 bebés.

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.



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Buscado en: <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida>. (19 de enero de 2024)
2. Buscado en: <https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos/>. (19 de enero de 2024).
3. Buscado en: <https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>. (19 de enero de 2024)

