



Mi Universidad

SUPERNOTA

NOMBRE DEL ALUMNO: MARISOL LÓPEZ ORDOÑEZ

NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL NIÑO

PARCIAL: I

NOMBRE DE LA MATERIA: PATOLOGÍA DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE

NOMBRE DEL PROFESOR: ALFONSO VELÁZQUEZ RAMÍREZ

NOMBRE DE LA LICENCIATURA: ENFERMERÍA

CUATRIMESTRE: 5

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecte a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.



Hemofilia

Se trata de una enfermedad hereditaria y que interfiere con la coagulación de la sangre. En estos casos la proteína en la sangre, que controla el sangrado se ve afectada. Pero viene bien aclarar que esta enfermedad no produce un sangrado abundante, sino que tal sangrado se prolonga más de lo habitual. Las mujeres no pueden padecer esta condición, pero si la transmiten a sus hijos.



Síndrome de Gilles de la Tourette

Esta patología se caracteriza por los pacientes presentan movimientos involuntarios de los músculos. En otras palabras, los niños con este tipo de enfermedad realizan movimientos bruscos y muy rápidos. Incluso también se le llama la enfermedad de los tics.

Síndrome de rett

Este síndrome tiene mayor incidencia en las niñas y se detecta en muchos casos durante el segundo año de vida. Dicha patología se origina debido a las mutaciones en el cromosoma X. además sus síntomas están relacionados a un retraso en la coordinación motriz al igual que en el lenguaje.



Fibrosis quística

Este tipo de enfermedad afecta a las glándulas sudoríparas y también a las mucosas. Consiste entonces, en una enfermedad crónica y al mismo tiempo hereditaria. La función de los pulmones, el intestino, el hígado y el páncreas se ve comprendida por la acumulación y viscosidad del moco.



Síndrome de Aase

La enfermedad también es hereditaria y se identifica como una alteración en la médula ósea. Dentro de la sintomatología mas frecuente puede darse la anemia congénita, la aparición de malformaciones de tipo esquelético y hasta articular.



Piel de mariposa

Es una de las enfermedades raras mas 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.



Síndrome de Hutchinson- gilford progeria

Este el listado de las enfermedades raras en bebés también figura este tipo genético que produce el envejecimiento prematuro en los niños. En el momento del nacimiento no se puede diagnosticar de una vez la enfermedad. Sino conforme pasa el tiempo. Vale mencionar que esta patología se le conoce como “la enfermedad de benjamín button” e inspirado en la película “el curioso caso de benjamín button”.

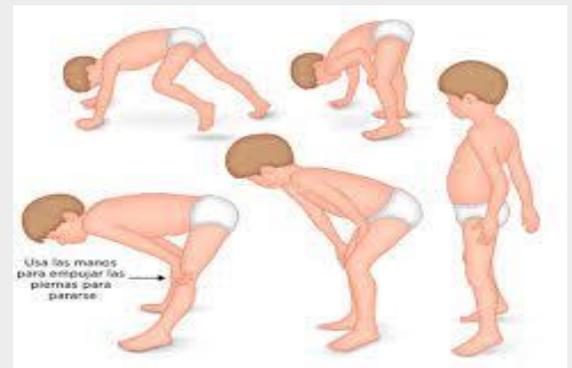
Síndrome de Moebius

Esta enfermedad rara de los bebés se caracteriza cuando dos nervios craneales no se desarrollan correctamente. Es decir, este problema desencadena que los nervios encargados del parpadeo, del movimiento lateral de los ojos y hasta de las expresiones faciales no se desarrollan. De hecho, da pie a la parálisis facial haciendo que la persona se babea, no pueda sonreír y tenga problemas de pronunciación.



Enfermedad de Duchenne

Es importante destacar que la distrofia muscular de Duchenne (DMD), se manifiesta en los varones. En este sentido, vale explicar que es un trastorno genético poco frecuente pero mortal. Uno de sus síntomas es que produce debilidad muscular progresiva desde la infancia. Pero puede agravarse hasta ocasionar la muerte cerca de los 20 años de edad debido a una insuficiencia cardíaca y respiratoria.



Síndrome de Leigh

De acuerdo a la prevalencia, uno 36.000 bebés tienen esta condición. También se le llama encefalomielopatía necrotizante subaguda. Quiere decir que es una enfermedad neurológica progresiva que tiene características neuropatológicas específicas, a su vez, asociadas con las lesiones que se producen en el tronco cerebral de los ganglios basales.



Galactosemia

La galactosemia es una enfermedad hereditaria provocada por una deficiencia enzimática, que afecta al metabolismo de la galactosa. Un bebé galactosemiano podría acumular los derivados de la galactosa en su organismo, lo que dañaría el hígado, el cerebro, los riñones y los ojos.



Síndrome de Prader-Willi

El síndrome de Prader-Willi se presenta en el niño desde su nacimiento y causa muchos problemas. Se caracteriza por la obesidad de los pequeños que la padecen con retraso mental, poco tono muscular e hipotensión o problemas de alimentación, e infecciones respiratorias.



Ictiosis laminar

Es una enfermedad dermatológica rara conocida como "piel de pez" que afecta a uno de cada 250.000 nacimientos. Además de fuertes dolores y retraso en el crecimiento, pone en peligro la vida del pequeño.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. <https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/> consultado el día 18 de enero del 2024
2. <https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos/> consultado el día 18 de enero del 2024
3. <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida> consultado el día 18 de enero del 2024
4. <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/21-enfermedades-raras-ninos-que-se-manifiestan-primeros-anos-vida> consultado el día 18 de enero del 2024