

**Mi Universidad**

**Super Nota**

*Nombre del Alumno: Anette Brigith Álvarez Rojas*

*Nombre del tema: Patologías más raras del adolescente*

*Parcial 2*

*Nombre de la Materia: Patologías del Niño y Adolescente*

*Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez*

*Nombre de la Licenciatura: Licenciatura en Enfermería*

*Cuatrimestre 5*



# PATOLOGÍAS DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

## LA ATROFIA MUSCULAR ESPINA

(AME) es un grupo de enfermedades genéticas que daña y mata las neuronas motoras. Las neuronas motoras son un tipo de célula nerviosa de la médula espinal y la parte inferior del cerebro. Controlan el movimiento de los brazos, piernas, cara, pecho, garganta y lengua



## SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner es un trastorno genético que afecta el desarrollo y la apariencia de una niña. También puede causar problemas de salud como infertilidad y problemas del corazón.

## HISTIOCITOSIS

Grupo de enfermedades raras en las que se acumulan demasiados histiocitos (tipo de glóbulo blanco) en determinados tejidos y órganos, como la piel, los huesos, el bazo, el hígado, los pulmones y los ganglios linfáticos. Esto en ocasiones produce daño en los tejidos o formación de tumores en una o más partes del cuerpo.

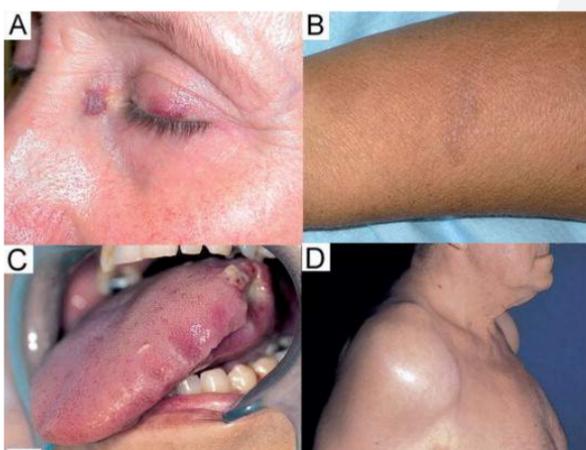
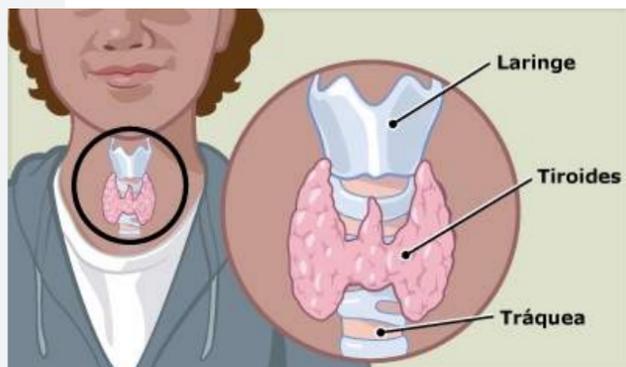


## ENFERMEDAD DE POMPE

Es una dolencia neuromuscular progresiva y debilitante que comprende toda una serie de fenotipos que abarca desde un curso de rápida progresión, que suele ser fatal antes del primer año de vida, hasta un curso de degeneración progresiva, que deriva en una significativa morbilidad y/o mortalidad prematuras.

## EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

(HC) es la deficiencia de hormonas tiroideas presente al nacimiento. El HC es una causa de retraso mental prevenible. Por lo general no presenta signos o síntomas floridos en el momento del nacimiento, pero el pronóstico neurológico depende del inicio oportuno y correcto del tratamiento

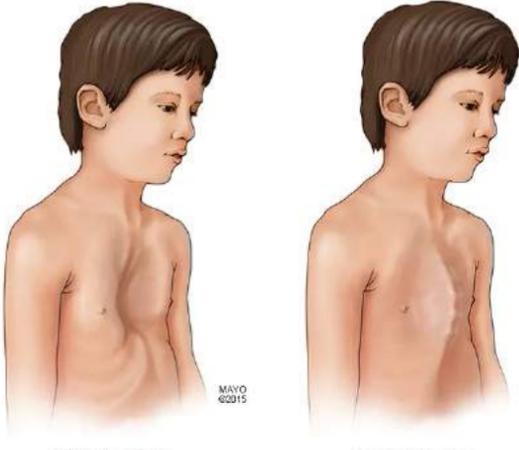


## LA AMILOIDOSIS

Es una enfermedad poco frecuente que se produce cuando una proteína llamada amiloide se acumula en los órganos. Esta acumulación de amiloide puede hacer que los órganos no funcionen correctamente. Los órganos que pueden verse afectados incluyen el corazón, los riñones, el hígado, el bazo, el sistema nervioso y el tracto digestivo.

## LA ENFERMEDAD DE FABRY

Es un trastorno hereditario del catabolismo de los glicoesfingolípidos producido por el déficit del enzima lisosomal  $\alpha$ -galactosidasa A ( $\alpha$ -GAL A), que origina el depósito intracelular, especialmente globotriaosilceramida (Gb-3), en el endotelio vascular y otros tejidos.



## EL SÍNDROME DE MARFAN

Es un trastorno hereditario que afecta el tejido conectivo, es decir, las fibras que sostienen y sujetan los órganos y otras estructuras del cuerpo. El síndrome de Marfan afecta más frecuentemente el corazón, los ojos, los vasos sanguíneos y el esqueleto.

## SÍNDROME DE RAPUNZEL

El síndrome de Rapunzel es una presentación poco frecuente de tricobezoar, secundario a la ingesta de cabello conocida como tricofagia. Este bezoar se ha encontrado principalmente en mujeres, invade estómago y se extiende a intestino delgado.



## LA INSENSIBILIDAD CONGÉNITA

Al dolor es una condición congénita (presente al nacer) en que no se puede percibir el dolor físico. Las señales y síntomas pueden incluir heridas, moretones, huesos rotos, y otros problemas de salud que pueden pasar desapercibidos debido a la falta de conciencia del dolor.

## HEMOPTISIS

La hemoptisis es la eliminación de sangre por el aparato respiratorio. La hemoptisis masiva es la producción de  $\geq 600$  mL de sangre (aproximadamente la capacidad de una riñonera) en 24 h.



## LA DISTONÍA

se caracteriza por contracciones musculares involuntarias, sostenidas o intermitentes, que causan movimientos de torsión repetidos y/o posturas anómalas que se producen por la contracción muscular simultánea de músculos agonistas y antagonistas Al inicio de la sintomatología, los movimientos aparecen al realizar movimientos voluntarios (distonía de acción) y es relativamente controlable de forma voluntaria. Posteriormente la distonía aparece también en reposo (posturas distónicas) provocando deformidad de las articulaciones y dolor.



## LA ENDOMETRIOSIS EXTRAPÉLVICA

Es una enfermedad poco frecuente y de gran complejidad diagnóstica que se caracteriza por la presencia de tejido endometrial, que tapiza la cara interna de la cavidad del útero, glándulas endometriales y estroma, en lugares extrapélvicos, tales como pulmones, pleura, riñones, vejiga, pared abdominal, ombligo y cicatrices de cesárea, entre otros.



## FIBROSIS QUÍSTICA

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal



## LA EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA

Es un conjunto de enfermedades poco frecuentes que ocasionan fragilidad en la piel, por lo que esta se ampolla o se rasga fácilmente. Esas rasgaduras, llagas y ampollas ocurren debido a una fricción o un golpe en la piel y pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo.

## LA NARCOLEPSIA

Es un trastorno neurológico crónico causado por la incapacidad cerebral de regular normalmente los ciclos de sueño y despertar. En varios momentos del día, las personas con narcolepsia experimentan impulsos fugaces de dormir y los pacientes pueden quedarse dormidos durante períodos que duran desde unos segundos a varios minutos. Los episodios pueden producirse en cualquier momento, y por ello son invalidantes.



## LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Es una enfermedad hereditaria que provoca el desgaste de algunas células nerviosas del cerebro. Las personas nacen con el gen defectuoso pero los síntomas no aparecen hasta después de los 30 o 40 años. Los síntomas iniciales de esta enfermedad pueden incluir movimientos descontrolados, torpeza y problemas de equilibrio. Más adelante, puede impedir caminar, hablar y tragar. Algunas personas dejan de reconocer a sus familiares. Otros están concientes de lo que los rodea y pueden expresar sus emociones.

## EL SÍNDROME X FRÁGI

(SXF) es la forma más común de retraso mental hereditario y es una de las enfermedades más frecuentes dentro de las enfermedades raras, afectando a 1/4000 varones y 1/6000 mujeres. La enfermedad es causada por una alteración en el gen FMR1 que conlleva a una disminución o ausencia de la síntesis de la proteína FMRP, necesaria para el desarrollo cerebral



## Referencias bibliográficas

1. <https://medlineplus.gov/spanish/fragilexsyndrome.html>
2. <https://www.mayoclinic.org/es/diseasesconditions/narcolepsy/symptoms-causes/syc-20375497>
3. <https://medlineplus.gov/spanish/huntingtonsdisease.html>
4. <https://www.niams.nih.gov/es/informacion-de-salud/epidermolisisampollosa/basics/symptomscauses#:~:text=la%20epiderm%C3%B3lisis%20ampollosa%3F-,La%20epiderm%C3%B>
5. <https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/enfermedades-pocofrecuentes-endometriosisextrapelvica#:~:text=La%20endometriosis%20extrap%C3%A9lvica%20es%20una,ple>
6. <https://analesdepediatria.org/es-una-causa-rara-hemoptisisadolescencia-articulo-S1695403312004249>
7. <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>
8. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12147/insensibilidadcongenita-al-dolor>
9. <https://www.cun.es/enfermedadestratamientos/enfermedades/ataxia>
10. <https://medlineplus.gov/spanish/turnersyndrome.html>
11. <https://www.mayoclinic.org/es/diseasesconditions/amyloidosis/symptoms-causes/syc-20353178>
12. <https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/trastornospulmonares/s%C3%ADntomas-de-los-trastornos-pulmonares/hemoptisis>
13. <https://www.cun.es/enfermedadestratamientos/enfermedades/distonia>
14. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm>
15. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/marfansyndrome/symptoms-causes/syc-20350782>
16. <https://medlineplus.gov/spanish/spinalmuscularatrophy.html#:~:text=La%20atro>
17. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/congenitaladrenal-hyperplasia/symptoms-causes/syc-20355205>