



## **Mi Universidad**

*Nombre del Alumno: Lorenzo Antonio Genarez pinto*

*Nombre del tema: Patologías más raras del Niño*

*Parcial: I ro*

*Nombre de la Materia: Patología Del Niño Y Adolescente*

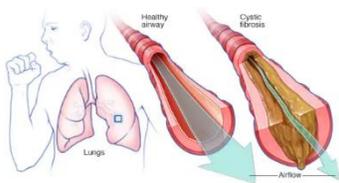
*Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez*

*Nombre de la Licenciatura: En enfermería*

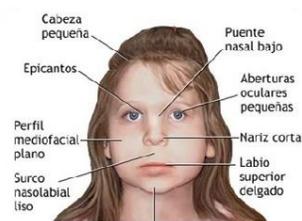
*Cuatrimestre: 5to*

## Patologías más raras del Niño

**Fibrosis Quística:** trastorno genético más común entre los niños caucásicos. caracterizada por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal. Cualquier órgano interno puede verse afectado, aunque las principales manifestaciones afectan al aparato respiratorio (bronquitis crónica), al páncreas (insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y ocasionalmente pancreatitis) y, más raramente, al intestino (obstrucción estercorácea) o al hígado (cirrosis), perjudicados por la acumulación de la viscosidad del moco, que tiende a pegarse en estas áreas.



**Síndrome de Rett:** consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y por eso suele manifestarse siempre en niñas, en casos atípicos puede darse en varones. No 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. La apraxia (incapacidad de realizar funciones motoras) interfiere con todos los movimientos del cuerpo, incluyendo la fijación de la mirada y el habla.



**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. causada por la ausencia o la anomalía de un gen, en concreto el SMN1. 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. Dependiendo sobre todo de su gravedad, podemos hablar de varios tipos de AME.



**Síndrome de Moebius:** conocida como Secuencia de Moebius sucede cuando dos nervios craneales no se desarrollan totalmente. 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:** 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:** trastorno genético que implica una mutación del cromosoma 22 por una alteración del gen SHANK3. Las personas afectadas sufren un retraso en el desarrollo neurocognitivo en múltiples áreas, especialmente en su capacidad de hablar y comunicarse. A ello se suma el autismo que sufren la mayoría, además de hipotonía, problemas renales, cardiovasculares, y falta de habilidades motoras.



**Síndrome de Aase:** o síndrome de Aase-Smith 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 Treacher Collins:** conocido como disostosis mandibulo facial afecta a dos de cada cien mil nacimientos y caracterizada por malformaciones craneofaciales. 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. Los niños que lo padecen presentan una malformación craneofacial que comporta alteraciones anatómicas faciales que afectan a la audición (sordera), a la vista (problemas oculares como sequedad y úlceras en la córnea), a la respiración (apneas) y a la ingesta de alimentos.

