



Mi Universidad

SUPERNOTA

NOMBRE DEL ALUMNO: MARISOL LÓPEZ ORDOÑEZ

NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

PARCIAL: 2

NOMBRE DE LA MATERIA: PATOLOGÍA DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE

NOMBRE DEL PROFESOR: ALFONSO VELÁZQUEZ RAMÍREZ

NOMBRE DE LA LICENCIATURA: ENFERMERÍA

CUATRIMESTRE: 5

PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

Se denomina enfermedades raras a aquellas que afectan a un numero limitado de personas con respecto a la población general, a menos uno de cada 2.000. sin embargo, a mayoría de estas enfermedades son aun menos frecuente, afectando a una de cada 100.000 personas. Se estima que hoy existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan que afectan entre el 65 y 8% de la población en total. Hemos seleccionado 9 de ellas además de recopilar muchas otras en este especial: enfermedades raras y extrañas.



SÍNDROME X-FRÁGIL

El síndrome x-frágil es una enfermedad genética rara, debida a un efecto hereditario en el cromosoma x. es la causa conocida mas frecuente de retraso mental hereditario y la segunda cromosopatía después del síndrome de Down. Se estima que la frecuencia en España es de 1 por cada 4.000 varones en la población general, una portadora por cada 800 y un portador por cada 5.000 nacidos vivos. Clínicamente cursa con retraso mental de grado variable, aunque suele ser leve con dificultades en el aprendizaje, falta de atención, hiperactividad, con ansiedad y humor inestable o comportamientos de autistas.

SÍNDROME DE MOEBIUS

El síndrome de moebius es una enfermedad rara del desarrollo. Dos importantes nervios craneales el 6 y 7. No están totalmente desarrolladas en estos pacientes. Estos nervios controlan tanto el parpadeo y movimiento lateral de los ojos, como las múltiples expresiones de la cara, por lo que causa parálisis facial y falta de movimientos en los ojos. La falta de expresión facial puede acompañarse de babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación.



ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa que causa una pérdida progresiva de las neuronas motoras. La prevalencia de la enfermedad es de 5 a 9 por cada 100.000 sujetos. La edad de aparición de la enfermedad varia ampliamente, pero el pico de incidencia se sitúa entre los 40 y 60 años. Es aproximadamente dos terceras partes de los pacientes de ELA se empieza con debilidad y deterioro muscular miembros asimétrica. La enfermedad es implacablemente progresiva, con discapacidad y minusvalía en aumento, conduciendo generalmente a la muerte como consecuencia de insuficiencias respiratoria en un plazo de 3 a 5 años aproximadamente.



SÍNDROME DE PRADER WILLI

El síndrome de Prader Willi es una enfermedad rara del desarrollo embrionario. Fue descrito por primera vez, en 1887, por Landon Down, y se estima una frecuencia de 1 por cada 25.000 nacidos vivos. Una descripción literaria muy detallada del mismo se puede leer en la novela de Charles Dickens titulada "Los papeles de Mr. Pickwick". Clínicamente se caracteriza por obesidad, hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo), retraso mental e hipogenitalismo (menor desarrollo o actividad genital).

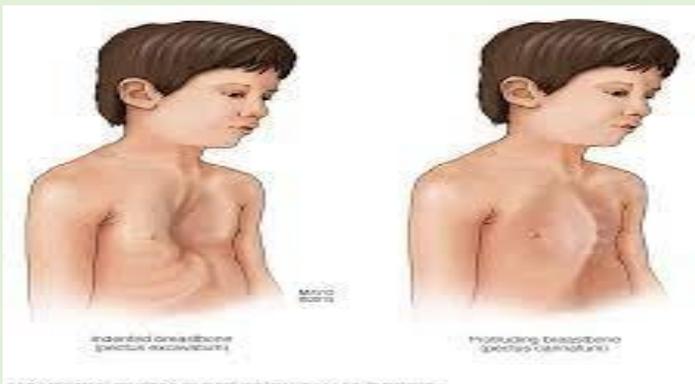


LA PURPURA DE SCHÖNBEIN- HENOCH

La purpura de Schönbein. Es una enfermedad caracterizada por la inflamación de los capilares, es decir, los vasos sanguíneos pequeños. Generalmente afecta a los capilares de la piel, el intestino y los riñones. La sangre se puede escapar de los vasos sanguíneos inflamados de la piel, produciendo una erupción de color rojo oscuro o violáceo que se llama purpura. Puede ocurrir lo mismo en el intestino o en los riñones, por lo que se puede eliminar sangre en los heces o en la orina (hematuria).

PROGERIA DE HUTCHINSON- GILFORD

La progeria de Hutchinson-gilford es un síndrome extremadamente raro caracterizado por un envejecimiento prematuro de inicio postnatal. Las características clínicas y radiológicas principalmente incluyen alopecia, piel fina, ausencia de grasa subcutánea, rigidez articular y osteólisis. La inteligencia no está afectada. La muerte prematura se produce por arterioesclerosis o enfermedad cerebrovascular.



SÍNDROME DE MARFAN

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria rara del tejido conjuntivo que sobre todo afecta al esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos. Clínicamente se caracteriza por la talla superior a la media, envergadura que supera a la altura y malformaciones óseas que incluyen arnodactilia (dedos proporcionalmente largos y delgados), (pecho hacia adentro), (esternón desplazado hacia dentro). Se caracteriza por hiperextensibilidad de las articulaciones, rodillas, piernas curvadas hacia atrás, pies planos, cifoescoliosis (combinación de cifosis, curvatura anormal en sentido antero posterior de la columna vertebral y escoliosis, curvatura anormal en sentido lateral) y grasa subcutánea escasa. Puede acompañarse de miopía aguda y suele afectar a las arterias y el corazón.

INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR

La insensibilidad congénita al dolor es un desorden genético que afecta al sistema nervioso autónomo, que es el que controla la presión sanguínea el ritmo cardiaco, el sudor, el sistema sensorial nervioso y la habilidad para sentir el dolor y la temperatura. Los pacientes que la padecen interpretan de forma anormal los estímulos dolorosos. Como consecuencia, corren el riesgo de sufrir lesiones (traumatismos, fracturas, luxaciones, quemaduras y morir más jóvenes), deben de estar debajo de supervisión en edades tempranas para que no se autolesionen involuntariamente, por ejemplo, mordiéndose la lengua.



SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

El síndrome de Gilles de la Tourette, también llamado enfermedad de los tics, es una patología rara del sistema nervioso. Se caracteriza por tics consistentes en movimientos rápidos, repetitivos e involuntarios de un grupo de músculos relacionados funcionalmente, carentes de finalidad como acto motor, o bien en una producción involuntaria de ruidos (gruñidos, aspiración de aire por la nariz, y palabras).



SÍNDROME DE STENDHAL

Se considera un trastorno psicósomático que se desarrolla cuando el individuo está expuesto a obras de arte. Especialmente cuando considera que son muy bellas o están expuestas un gran número en un mismo lugar.



URTICARIA ACUAGENICA

Es una de las enfermedades más raras del mundo es interesante incluir a la urticaria acuagénica. También es conocida como alergia del agua. Y se produce como consecuencia del contacto de la piel con el agua, sin importar a que temperatura esté. Este contacto provoca erupción urticaria en la piel.

Referencias bibliograficas.

- <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/> consultado el día 08 de febrero del 2024
- <https://www.adolescenciasema.org/sobre-las-enfermedades-raras/> consultado el día 10 de febrero del 2024
- <https://psiquiatria.com/medicina-psicosomatica/enfermedades-raras-con-inicio-adolescente-y-adulto-revision-bibliografica-del-diagnostico-diferencial-reflexion-sobre-las-bases-psicobiologicas-y-los-acontecimientos-desencadenantes-en-la-historia/> consultado el día 10 de febrero del 2024
- <https://kidshealth.org/es/teens/turner.html> consultado el día 10 de febrero del 2024
- <https://www.tvazteca.com/aztecanoticias/enfermedades-raras-diego-adolescente-14-padecimientos-suena-ser-neurocirujano-y-ayudar> consultado el día 10 de febrero del 2024