



Nombre del Alumno LUZ ELENA ORAMAS ESTEFANO

Nombre del tema PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

Nombre de la Materia PATOLOGIA DEL NIÑO Y ADOLECENTE

NOMBRE DEL PROFESOR ALFONSO VELÁZQUEZ RAMÍREZ

Nombre de la Licenciatura ENFERMERIA

Cuatrimestre 5TO

PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

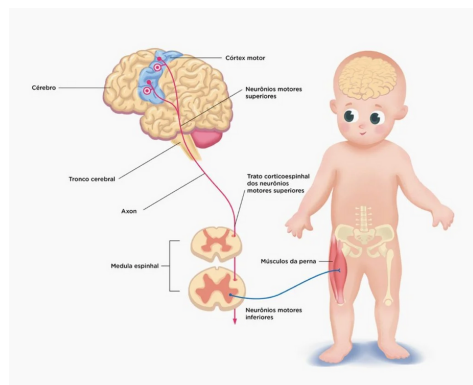
01 SÍNDROME DE RETT e

El 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

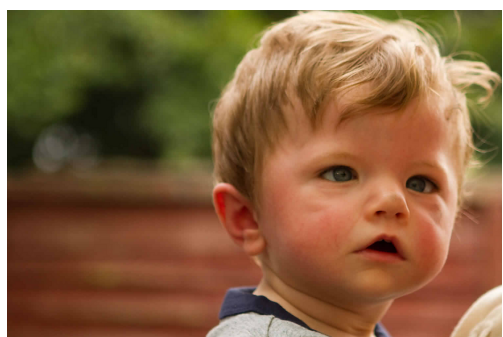


02 Atrofia muscular espinal (AME)

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. 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



03 Síndrome de Moebius



Esta enfermedad 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.

04 Síndrome de Prader Willi

Es una 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.



FIBROSIS QUÍSTICA

Es la enfermedad rara que más sufren los niños de origen caucásico. Puede afectar a diferentes órganos, pero sobre todo al aparato respiratorio y al páncreas.

05



Síndrome de Phela McDermir

06

Es un 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.

Referencia bibliografica

Buscado en: <https://ibquaes.com/blog/6-enfermedades-geneticas-raras-o-poco-comunes/>
18/01/24

Buscado en. Buscado en:
<https://www.bebesymas.com/salud-infantil/21-enfermedades-raras-ninos-que-se-manifiestan-primeros-anos-vid> 18/01/24