



Mi Universidad

Super nota.

Nombre del Alumno: Leydi Laura Cruz Hernández

Nombre del tema: Patologías más raras del niño

Parcial: 1

Nombre de la Materia: Patología del Niño y Adolescente.

Nombre del profesor: Lic. Alfonso Velázquez Ramírez

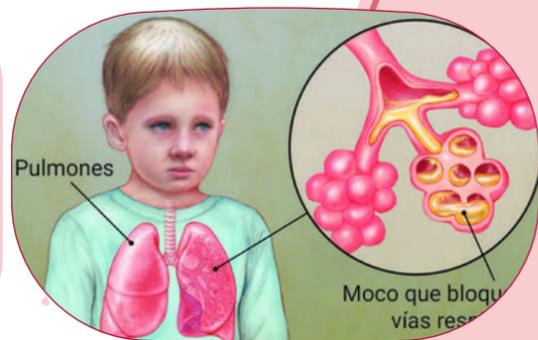
Nombre de la Licenciatura: Lic. Enfermería.

Cuatrimestre: 5 cuatrimestre

PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL NIÑO.

FIBROSIS QUÍSTICA

La Fibrosis Quística es una enfermedad que afecta a las glándulas sudoríparas y mucosas. Estamos hablando de una enfermedad crónica y también hereditaria, cuyos síntomas afectan en mayor grado a los pulmones. Sin embargo, el hígado, el intestino y el páncreas también pueden verse perjudicados por la acumulación de la viscosidad del moco, que tiende a pegarse en estas áreas.



SÍNDROME DE RETT

El Síndrome de Rett suele manifestarse en niñas y no resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida. Sea como sea, en todos los casos, este síndrome suele manifestarse antes de los 4 años. Esta enfermedad es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y sus síntomas se basan en un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.



HEMOFILIA

La Hemofilia es otra enfermedad hereditaria que afecta a la coagulación de la sangre, es decir, afecta a la proteína de la sangre que se encarga de controlar el sangrado. Lo que genera no es sangrar más abundantemente, sino durante un período más prolongado. Las mujeres, aunque no padecen hemofilia, pueden transmitir la enfermedad a sus hijos varones.

SÍNDROME DE MOEBIUS

El síndrome de Moebius se basa en el desarrollo parcial de dos nervios craneales. Estos nervios tienen varias funciones como son el parpadeo, la expresión facial y el movimiento lateral del ojo. Esta enfermedad produce parálisis en el rostro y sus síntomas son: problemas en la pronunciación, en el habla y causa babeo.



SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA

enfermedad genética extremadamente rara. El síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria provoca un envejecimiento prematuro en los niños. Los pequeños que lo padecen suelen nacer totalmente sanos y la enfermedad se manifiesta a los pocos meses.



SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

El síndrome de Gilles de la Tourette se distingue por los movimientos involuntarios de los músculos, lo que hace que el niño realice movimientos bruscos y rápidos. Del mismo modo, por el desempeño involuntario de palabras y ruidos. Este síndrome también es conocido como la enfermedad de los tics.



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 hipotonía o problemas de alimentación, e infecciones respiratorias.



SÍNDROME DE AASE

El síndrome de Aase es hereditario y aparece por una alteración presentada en la médula ósea. La consecuencia es una anemia congénita y la aparición de malformaciones de tipo esquelético y articular.



PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL NIÑO.

PIEL DE MARIPOSA

También es conocida como Epidermólisis Ampollosas hereditarias (EA), Epidermólisis bullosas (EB) y son un grupo de enfermedades genéticas que tienen en común la existencia de una **extrema fragilidad de la piel y mucosas, originándose ampollas** en la inmensa mayoría.



ENFERMEDAD DE DUCHENNE

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) afecta principalmente a varones. Es un trastorno genético poco frecuente y mortal, que produce **debilidad muscular progresiva desde la primera infancia** y conduce a la muerte prematura alrededor de los 20 años de edad debido a insuficiencia cardíaca y respiratoria.

trastorno muscular progresivo causado por la falta de la proteína distrofina funcional. La distrofina es fundamental para la estabilidad estructural de todos los músculos, incluidos los músculos esqueléticos, el diafragma y el corazón.



SÍNDROME DE SANFILIPPO

conocida como el Alzhéimer infantil, La enfermedad suele diagnosticarse entre los dos y los seis años de edad. Es una enfermedad hereditaria cuya causa es la ausencia o el mal funcionamiento de una de las enzimas de las célula necesaria para descomponer y reciclar materiales complejos que el cuerpo no necesita.



DERMATOMIOSITIS JUVENIL

Es una enfermedad rara, grave y crónica, de naturaleza autoinmunitaria e inicio antes de los 16 años. Su causa se desconoce. Se la conoce como "la enfermedad invisible" y está caracterizada por la inflamación de los músculos (miositis), la piel, los vasos sanguíneos y a veces algún otro órgano del cuerpo.

SÍNDROME DE LEIGH

El síndrome de Leigh o encefalomielopatía necrotizante subaguda es una enfermedad neurológica progresiva definida por las características neuropatológicas específicas asociadas a las lesiones del tronco cerebral y de los ganglios basales. Los síntomas iniciales habituales son la falta de adquisición de las etapas del desarrollo motor, la hipotonía con pérdida de control cefálico, vómitos recurrentes y trastornos del movimiento.



REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

*<https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-puedendarse-los-ninos/>
Fecha: (20/Enero/2024.)*

*<https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida>
Fecha: (20/Enero/2024.)*