



super-nota

Nombre del Alumno: Anayeli Pérez Ordoñez

Nombre del tema: Patologías mas raras del niño
Parcial I

Nombre de la Materia: patología del niño y adolescente

Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez

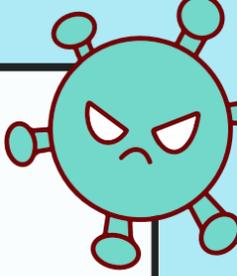
Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre V

Pichucalco, Chiapas; a 23 enero 2024



PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?



La enfermedad rara es aquella cuya frecuencia de aparición en la población es inferior a 5 casos por 10.000 habitantes. En su mayoría, puede estar originada por un trastorno genético. Se han descrito más de 7.000 enfermedades raras.



La atención de los niños con este tipo de patología debería garantizar una adecuada calidad y la mejor utilización de los recursos. La asistencia debe ser por tanto compartida por los diferentes niveles asistenciales, servicios especializados y de atención primaria, para no privar al paciente de los controles normales y evitarle molestias innecesarias.

CARACTERÍSTICAS ESPECÍFICAS

- Muchas de ellas son de origen genético con riesgo de transmisión a la descendencia.
- Son crónicas y por lo general degenerativas.
- Son graves y producen algún tipo de discapacidad.
- Su manifestación es precoz, aunque hay patologías que se manifiestan en edad adulta.
- Por ser procesos poco conocidos tardan en diagnosticarse y su tratamiento se demora.
- Son de elevada complejidad etiológica y pronóstica.
- Su tratamiento requiere un enfoque multidisciplinar.



1. Fibrosis Quística

Es el trastorno genético más común entre los niños caucásicos. Es una enfermedad 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) y al páncreas.

2. 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.

3. 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.

4. Síndrome de Aase

El síndrome de Aase o síndrome de Aase-Smith es una 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.



7. 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.



5. Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

Es una enfermedad genética que 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.



8. Síndrome de Sanfilippo

Es una enfermedad rara y devastadora, conocida como el Alzheimer infantil, que afecta uno de cada 50.000 nacimientos. 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.



6. hemofilia

La hemofilia, una enfermedad rara que afecta a niños caracterizada por una alteración en la coagulación de la sangre causada por un defecto genético, lo que provoca ausencia o disminución de algunos de los factores de la coagulación. Según su grado, tiene unas consecuencias más o menos graves.



ESTADÍSTICA

El **80%** por ciento de las enfermedades raras son genéticas.

FUENTES DE INFORMACIÓN

- 1 Carroll, R. S. (s.f.). KidsHealth. Obtenido de <https://kidshealth.org/es/parents/sanfilippo-syndrome.html>
- 2 D. González-Lamuño, M. G. (2008). scielo . Obtenido de https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400003
- 3 ivi. (25 de febrero de 2021). Obtenido de <https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>
- 4 Luis Carbajal Rodríguez. (2015). Obtenido de https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912015000500369
5. OPS. (s.f.). Obtenido de <https://www.paho.org/es/temas/salud-nino>
6. Rotavi, L. (s.f.). bebés y mas . Obtenido de <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida>
- 7.sanidad.castillalamancha. (s.f.). Obtenido de <https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras/que-es-una-enfermedad-rara#:~:text=La%20enfermedad%20rara%20es%20aquella,m%C3%A1s%20de%207.000%20enfermedades%20raras.>

