



# Super Nota

**NOMBRE DEL ALUMNO:** Hannia Sughey López Gómez

**NOMBRE DEL TEMA:** Patologías mas raras del niño

**PARCIAL:** 1er parcial

**NOMBRE DE LA MATERIA:** Patología del niño y adolescente

**NOMBRE DEL PROFESOR:** Alfonso Velázquez Ramírez

**NOMBRE DE LA LICENCIATURA:** Enfermería

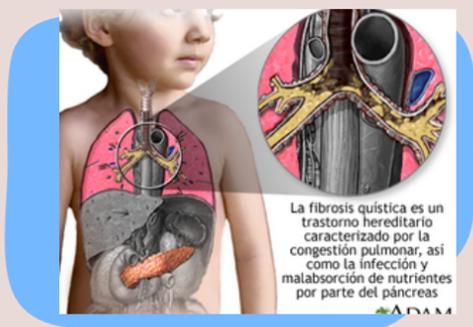
**CUATRIMESTRE:** 5to

# LAS PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL NIÑO

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población, para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas, concretamente cuando afecta a un 5 de cada 10.000 habitantes.

## FIBROSIS QUISTICAS

Se trata de un trastorno pulmonar de origen genético, consiste en una sudoración salada y secreciones mucosas espesas que puede derivar de una enfermedad multisistémica, infecciones pulmonares, diarrea y pérdida de peso, afecta principalmente a los pulmones, el aparato digestivo, el páncreas y el hígado por la acumulación de mucosidades viscosas.



## HEMOFILIA

Esta enfermedad es hereditaria y afecta a la proteína de la sangre encargada de la coagulación. Como consecuencia, se producen sangrados más prolongados, aunque no más abundantes. La hemofilia es un trastorno hemorrágico poco común, que dura toda la vida, por el cual la sangre no coagula bien. Los niños con hemofilia sangran por más tiempo después de una lesión que aquellos que no la tienen. El sangrado puede ser interno, hacia las articulaciones o los músculos.



## SINDROME DE AASE

Es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por la presencia de anemia hipoplásica y anomalías esqueléticas. Aparece con mayor frecuencia en mujeres, la sintomatología de la enfermedad puede detectarse en recién nacidos o en la niñez temprana.

### SINTOMAS:

- paladar hendido - hombros estrechos
- orejas deformes - piel pálida
- párpados caídos - nudillos pequeños o ausentes



## SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

Este síndrome provoca espasmos involuntarios en los músculos, con movimientos bruscos y rápidos. También da lugar a muecas y tics faciales, así como tics fónicos, con emisión de sonidos, carraspeos, palabras e incluso insultos.



## SINDROME DE HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA

- Trastorno genético progresivo que ocasiona el envejecimiento prematuro de los niños.
- La mutación genética ocurre aleatoriamente y no es hereditaria.
- Los síntomas, como el crecimiento lento o la pérdida del cabello, comienzan a aparecer en el primer o el segundo año de vida.
- No hay cura para la progeria, pero los medicamentos pueden aliviar los síntomas o retrasar la progresión.

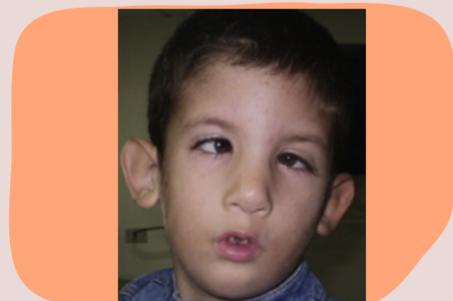


## SINDROME DE MOEBIUS

El Síndrome de Moebius es una enfermedad neurológica congénita, producida probablemente por múltiples causas que actualmente desconocemos. No se considera una enfermedad hereditaria, suele presentarse de forma aislada.

Lo que sí está demostrado es que los pacientes que padecen el Síndrome tienen una lesión común, y es la agenesia (la falta total de desarrollo) o desarrollo defectuoso de los núcleos de los pares craneales VI y VII principalmente (aunque también puede afectar otros).

Estos nervios, que dan movimiento a los músculos faciales y oculares, al ser defectuosos provocan una parálisis de los músculos afectados.



## SINDROME DE RETT

El síndrome de Rett es un trastorno genético neurológico y de desarrollo poco frecuente que afecta la forma en que el cerebro se desarrolla. Este trastorno provoca la pérdida progresiva de las capacidades motoras y del habla. El síndrome de Rett afecta principalmente a las mujeres.



## SINDROME DE PRADER WILLI

Es una enfermedad presente desde el nacimiento (congénita). Afecta muchas partes del cuerpo. Las personas con esta afección tienen hambre todo el tiempo y se vuelven obesas. También tienen pobre tono muscular y una capacidad mental reducida, al igual que órganos sexuales subdesarrollados.

### CAUSAS:

- Los genes del padre faltan en el cromosoma 15.
- Existen defectos o problemas con los genes del padre en el cromosoma 15
- Hay dos copias del cromosoma 15 de la madre y ninguna del padre.



## SINDROME DE LEIGH

También conocido como encefalomielopatía necrotizante subaguda, se trata de una enfermedad neurológica progresiva. Afecta a lesiones en los ganglios basales y el tronco cerebral. Suele comenzar entre los tres y los 12 meses de vida.

### SÍNTOMAS:

- falta de succión y pérdida de control de la cabeza y los movimientos.
- También puede acarrear vómitos, irritabilidad, convulsiones, apatía, falta de apetito y llantos constantes.



## **bibliografías:**

- <http://dx.doi.org/10.1016/j.optha.2014.01.006> | Medline
- <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijom.2010.06.020>
- <http://dx.doi.org/10.1038/ncomms8199>
- Novo-Rodríguez MI, Pintos-Martínez E, Campos Y, Arenas J, Eirís-Puñal J.. Encefalomiopatías mitocondriales. Rev Neuro, 31 (2000), pp. 263-82
- Gropman AL.. Diagnosis and treatment of childhood mitochondrial diseases. Curr Neurol Neurosci Re, 1 (2001), pp. 185-94
- Filiano JJ, Goldenthal MJ, Mamourian AC, Hall CC, Marin-Garcia J.. Mitochondrial DNA depletion in Leigh syndrome. Pediatr Neuro, 26 (2002), pp. 239-42