

UNIVERSIDAD DEL SURESTE.

PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

NOMBRE DE PROFESOR: ALFONSO VELAZQUEZ RAMIREZ

**NOMBRE DEL ALUMNO: JOSÉ FRANCISCO
RAMIREZ SANCHEZ**

CUATRIMESTRE: 5TO

GRUPO: B





PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

QUE 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.

No es posible prevenir las enfermedades raras, ya que las causas, en la mayoría de los casos, es genética. Sin embargo, la detección precoz es muy importante para tomar medidas terapéuticas o retrasar los síntomas.

CARACTERISTICAS ESPECIFICAS

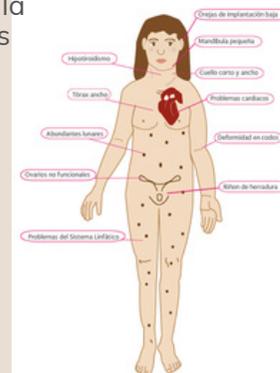
- Muchas de ellas son de origen genético con riesgo de transmisión a la descendencia.
- Son crónicas y por lo general degenerativas.
- Son graves y producen algún tipo de discapacidad.
- Su manifestación es precoz, aunque hay patologías que se manifiestan en edad adulta

- 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

SINDROME DE TURNER

El síndrome de Turner se debe a una anomalía cromosómica. Las chicas tienen típicamente dos cromosomas X (son XX), pero las chicas con síndrome de Turner solo tienen un cromosoma X o bien les falta una parte en uno de sus cromosomas X.

Suelen ser más bajas que sus compañeras de la misma edad. La pérdida precoz de la función ovárica hace que las chicas con síndrome de Turner sean estériles.

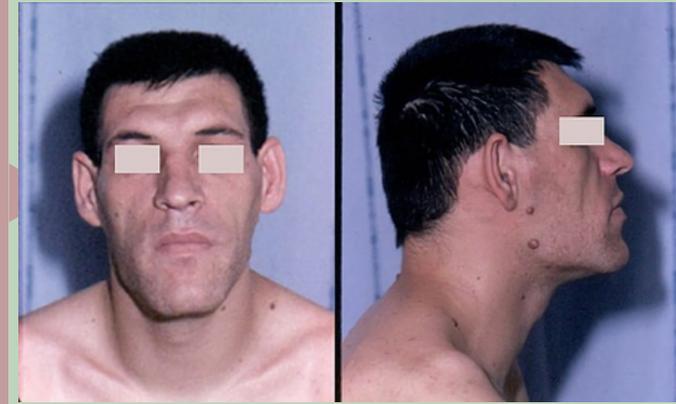




PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

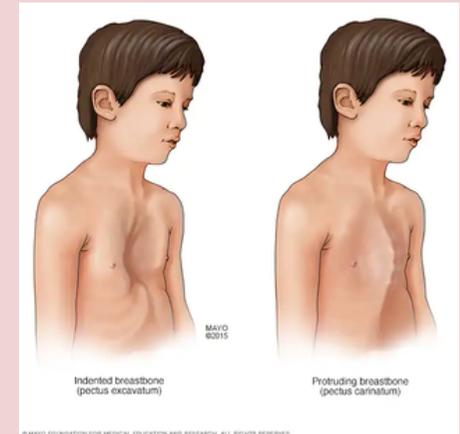
AGROME GALIA

La acromegalia es una enfermedad rara endocrina que se caracteriza por un exceso de hormona del crecimiento en la edad adulta y su diagnóstico puede ser a partir de los 10 a 15 años de edad. Es provocada por un tumor en la hipófisis y que produce un aumento de manos, pies, lengua y mandíbula, entre otras zonas, además de enfermedades asociadas.



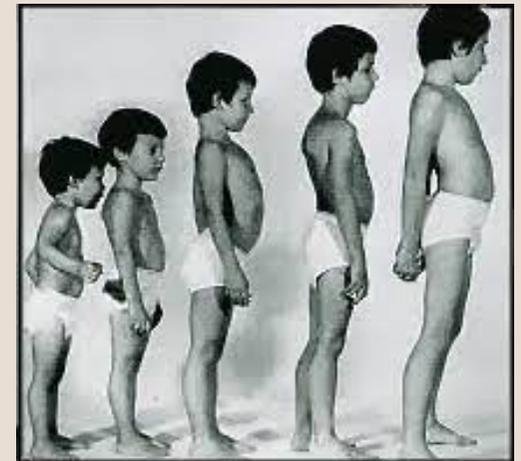
SINDROME DE MARFAN

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 talla superior a la media, envergadura que supera a la altura y malformaciones óseas que incluyen aracnodactilia (dedos desproporcionadamente largos y delgados), (pecho hacia afuera) o (esternón desplazado hacia dentro).



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.





PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

SINDROME DE 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 esqueléticos relacionados funcionalmente, carentes de finalidad como acto motor, o bien en una producción involuntaria de ruidos (gruñidos, aspiración de aire por la nariz, tos) y palabras

**ESTADISTICA
EL 80% DE LAS
ENFERMEDADES
RARAS SON
GENETICAS**

FUENTE DE INFORMACION

- 1- Cuidate plus Obtenido de cuidateplus.marca.com/bienestar/2021/11/01/acromegalia-enfermedad-rara-crecen-manos-pies-179234.html#:~:text=La%20acromegalia%20es%20una%20enfermedad%20rara%20endocrina%20que%20se%20caracteriza,que%20se%20denomina%20adenoma%20hipofisario.
- 2 D. González-Lamuño, M. G. (2008). scielo . Obtenido de https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400003
- 3 <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>
- 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-adolescente>
6. J. Iglesias Diz (2020) <https://www.adolescenciasema.org/sobre-las-enfermedades-raras/>
7. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100011