



**Mi Universidad**

**Súper Nota**

*Nombre del Alumno: Sonia Avila Sánchez*

*Nombre del tema: patologías más raras del adolescentes*

*Nombre de la Materia: patología del niño y del adolescentes*

*Nombre del profesor: Alfonzo Velázquez*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería*

*Cuatrimestre:5*

## PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

### FIBROSIS QUISTICA

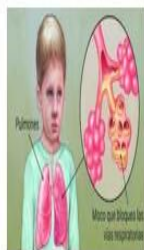
Es una enfermedad genética no contagiosa que afecta a todos los órganos que producen secreciones. provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo

#### Síntomas:

- Dolores abdominales
- Heces fétidas y aceitosas
- Tos seca, repetitiva y agotadora
- Sudor salado
- Primeras infecciones pulmonares

#### Tratamiento

Terapia.



Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas.

### Hemofilia

Es un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada. Esto puede causar hemorragias espontáneas

#### Síntomas:

Sangrado excesivo y moretones

#### Causas:

mutación o cambio en uno de los genes que da las instrucciones para producir las proteínas del factor de la coagulación necesarias para formar un coágulo de sangre.



### SÍNDROME DE TOURETTE

El un trastorno neurológico caracterizado por la aparición de movimientos y sonidos incontrolables, denominados tics.

Los tics pueden ser movimientos corporales como el movimiento simultáneo de brazos y piernas, sacudidas de la cabeza, otros.

#### Síntomas:

El síntoma principal del son los tic.

Tics simples, complejos, motores y verbales.

#### Factores de riesgo:

- Antecedentes familiares
- Salud prenatal



### Síndrome de Rett

Es una rara enfermedad genética que causa problemas en el desarrollo y en el sistema nervioso, la mayoría en niñas

Esta enfermedad rara afecta la forma en que se desarrolla el cerebro y causa una pérdida progresiva de las habilidades motoras.

#### causas:

Se debe a un problema en un gen llamado MECP2.

#### Consecuencia:

- Pérdida del habla
- Problemas del sueño

**Tratamiento:** Medicamentos, fisioterapia



## Patologías mas raras en los adolescentes

### Síndrome X-frágil

Es una enfermedad genética rara, debida a un defecto hereditario en el cromosoma X. Es la causa conocida más frecuente de retraso mental hereditario

#### Síntomas:

- Cara larga y frente amplia
- Orejas grandes
- Macroorquidismo
- Problemas mentales



### Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

Es una enfermedad de las neuronas en el cerebro, el tronco cerebral y la médula espinal que controlan el movimiento de los músculos voluntarios

#### Síntomas:

- Dificultad para levantar cosas, subir escaleras y caminar
- Dificultad para respirar
- Dificultad para tragar, asfixia con facilidad, babeo o náuseas
- Caída de la cabeza debido a la debilidad de los músculos del cuello

#### Causas:



### La púrpura de Schönlein-Henoch

Es una enfermedad en la que los vasos sanguíneos pequeños se hinchan e irritan, a esta afección se le llama vasculitis.

#### Síntomas:

- Sarpullido
- Dolor en las articulaciones
- Dolor abdominal
- Problemas renales

#### Causas:

la contraen han sufrido antes un resfrío o una infección respiratoria



### Insensibilidad Congénita al Dolor.

Es una condición congénita (presente al nacer) en que no se puede percibir el dolor físico. Las señales y síntomas pueden incluir heridas, moretones, huesos rotos, y otros problemas de salud que pueden pasar desapercibidos debidos a la falta de conciencia del dolor

#### Síntomas:

Incapacidad de sentir sensaciones de dolor: Las personas con esta condición pueden sentir la diferencia entre calor y frío o entre objetos puntiagudos o no puntiagudos, pero no pueden detectar, por ejemplo, el dolor que se siente si una bebida caliente quema la lengua.

#### Causa:

La insensibilidad congénita al dolor puede ser causada por variantes patogénicas



## Referencia bibliográfica

1. <https://enfermedadesraras.facmed.unam.mx/>
2. [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1665-11462021000200136&lang=es](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462021000200136&lang=es)
3. <https://www.redalyc.org/journal/545/54555308009/>
4. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=55129541008>
5. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=551757222020>
6. S.A. (2019). Día internacional de las enfermedades raras. Igualdad, Equidad y Respeto a la Diversidad. Disponible en: <<https://cutt.ly/yjZcuS>>
7. <https://gaceta.facmed.unam.mx/index.php/2022/09/08/enfermedades-raras-y-su-diagnostico/>
8. <https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>
9. <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida>
10. [https://www.researchgate.net/publication/326269950\\_Hipofosfatasia](https://www.researchgate.net/publication/326269950_Hipofosfatasia)