



Super Nota

NOMBRE DEL ALUMNO: Hannia Sughey López Gómez

NOMBRE DEL TEMA: Patologías mas raras del adolescente

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 ADOLESCENTE

Se denominan enfermedades raras a aquellas que afectan a un número limitado de personas con respecto a la población general, a menos uno de cada 2.000. Sin embargo, a mayoría de estas enfermedades son aun menos frecuente, afectando a una de cada 100.000 personas. Se estima que hoy existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan que afectan entre el 65 y 8% de la población en total. Hemos seleccionado 9 de ellas además de recopilar muchas otras en este especial: enfermedades raras y extrañas.

SINDROME X-FRAGIL



El síndrome x-frágil es una enfermedad genética rara, debida a un efecto hereditario en el cromosoma x. es la causa conocida mas frecuente de retraso mental hereditario y la segunda cromosopatía después del síndrome de Down. Se estima que la frecuencia en España es de 1 por cada 4.000 varones en la población general, una portadora por cada 800 y un portador por cada 5.000 nacidos vivos. Clínicamente cursa con retraso mental de grado variable, aunque suele ser leve con dificultades en el aprendizaje, falta de atención, hiperactividad, con ansiedad y humor inestable o comportamientos de autistas.

SINDROME DE PRADER WILLI

El síndrome de Prader Willi es una enfermedad rara del desarrollo embrionario. Fue descrito por primera vez, en 1887, por Landon Down, y se estima una frecuencia de 1 por cada 25.000 nacidos vivos. Una descripción literaria muy detallada del mismo se puede leer en la novela de Charles Dickens titulada "Los papeles de Mr. Pickwick". Clínicamente se caracteriza por obesidad, hipotonía (tono anormalmente disminuido del músculo), retraso mental e hipogonadismo (menor desarrollo o actividad genital)



SINDROME DE STENDHAL

Se considera un trastorno psicossomático que se desarrolla cuando el individuo está expuesto a obras de arte. Especialmente cuando considera que son muy bellas o están expuestas un gran número en un mismo lugar.

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 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 la talla superior a la media, envergadura que supera a la altura y malformaciones óseas que incluyen arnodactilia (dedos proporcionalmente largos y delgados), (pecho hacia adentro), (esternón desplazado hacia dentro). Se caracteriza por hiperextensibilidad de las articulaciones, rodillas, piernas curvadas hacia atrás, pies planos, cifoescoliosis (combinación de cifosis, curvatura anormal en sentido antero posterior de la columna vertebral y escoliosis, curvatura anormal en sentido lateral) y grasa subcutánea escasa. Puede acompañarse de miopía aguda y suele afectar a las arterias y el corazón.

LA PURPURA DE SHONBEIN- HENOCXH

La purpura de Schönlein-Henoch. Es una enfermedad caracterizada por la inflamación de los capilares, es decir, los vasos sanguíneos pequeños. Generalmente afecta a los capilares de la piel, el intestino y los riñones. La sangre se puede escapar de los vasos sanguíneos inflamados de la piel, produciendo una erupción de color rojo oscuro o violáceo que se llama purpura. Puede ocurrir lo mismo en el intestino o en los riñones, por lo que se puede eliminar sangre en los heces o en la orina (hematuria).



bibliografías:

- Filiano JJ, Goldenthal MJ, Mamourian AC, Hall CC, Marin-Garcia J..Mitochondrial DNA depletion in Leigh syndrome. *Pediatr Neuro*, 26 (2002), pp. 239-42
- <https://www.tvazteca.com/aztecanoticias/enfermedades-raras- diego-adolescente-14-padecimientos-suena-ser-neurocirujano-y- ayudar> consultado el día 10 de febrero del 2024
- <https://psiquiatria.com/medicina-psicosomatica/enfermedades- raras-con-inicio-adolescente-y-adulto-revision-bibliografica-del- diagnostico-diferencial-reflexion-sobre-las-bases-psicobiologicas- y-los-acontecimientos-desencadenantes-en-la-historia/> consultado el día 10 de febrero del 2024