



Mi Universidad

Súper Nota

Nombre del Alumno: María Guadalupe Muñoz Rodriguez

Nombre del tema: Patologías Más Raras Del Niño

Parcial: I

Nombre de la Materia: Patología Del Niño Y Adolescente

Nombre del profesor: Lic. Alfonso Velázquez Ramírez

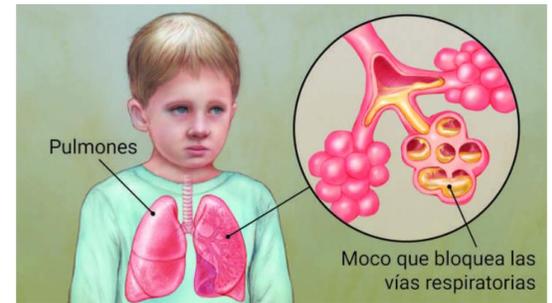
Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5

PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

Fibrosis Quística

La Fibrosis Quística es una enfermedad que afecta a las glándulas sudoríparas y mucosas. Estamos hablando de una enfermedad crónica y también hereditaria, cuyos síntomas afectan en mayor grado a los pulmones. Sin embargo, el hígado, el intestino y el páncreas también pueden verse perjudicados por la acumulación de la viscosidad del moco, que tiende a pegarse en estas áreas.



Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett suele manifestarse en niñas y no resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida. Sea como sea, en todos los casos, este síndrome suele manifestarse antes de los 4 años. Esta enfermedad es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y sus síntomas se basan en un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.



Hemofilia

La Hemofilia es otra enfermedad hereditaria que afecta a la coagulación de la sangre, es decir, afecta a la proteína de la sangre que se encarga de controlar el sangrado. Lo que genera no es sangrar más abundantemente, sino durante un período más prolongado. Las mujeres, aunque no padecen hemofilia, pueden transmitir la enfermedad a sus hijos varones.



Síndrome de Moebius

El síndrome de Moebius se basa en el desarrollo parcial de dos nervios craneales. Estos nervios tienen varias funciones como son el parpadeo, la expresión facial y el movimiento lateral del ojo. Esta enfermedad produce parálisis en el rostro y sus síntomas son: problemas en la pronunciación, en el habla y causa babeo.



Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

Estamos hablando de otra enfermedad genética extremadamente rara. El síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria 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.



Síndrome de Gilles de la Tourette

El síndrome de Gilles de la Tourette se distingue por los movimientos involuntarios de los músculos, lo que hace que el niño realice movimientos bruscos y rápidos. Del mismo modo, por el desempeño involuntario de palabras y ruidos. Este síndrome también es conocido como la enfermedad de los tics.



Síndrome de Aase

El síndrome de Aase es hereditario y aparece por una alteración presentada en la médula ósea. La consecuencia es una anemia congénita y la aparición de malformaciones de tipo esquelético y articular.



Síndrome de Prader Willi

El síndrome de Prader Willi se presenta en el niño desde su nacimiento y causa muchos problemas. Se caracteriza por la obesidad de los pequeños que la padecen con retraso mental, poco tono muscular e hipotonía o problemas de alimentación, e infecciones respiratorias.



BIBLIOGRAFÍA

1. Haggerty RJ. Child health 2000: New in the changing environment of children's needs in the 21st century. *Pediatrics* 1995; 96: 804-812. [[Links](#)]
2. Zurynski YA, Peadon E, Bower C, Elliott EJ. Impacts of national surveillance for uncommon conditions in childhood. *J Paediatr Child Health* 2007; 43: 724-731. [[Links](#)]
3. González-Lamuño D, Lozano MJ, García-Fuentes M. Enfermedades complejas de baja prevalencia en pediatría. *Bol Pediatr* 1998; 38: 213-216. [[Links](#)]
4. Izquierdo M, Avellaneda A. Enfermedades Raras un enfoque práctico. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. Barcelona 2004. [[Links](#)]
5. Van Weely S, Leufkens HGM. Priority medicines for Europe and the world-A public health approach to innovation. En: Kaplan W, Laing R, editors. *Orphan diseases*. Geneva (Switzerland): World Health Organization; 2004; 95-100. [[Links](#)]
6. American Academy of Pediatrics. Report on the future role of the pediatrician in the delivery of health care. *Pediatrics* 1991; 8: 401-409. [[Links](#)]
7. Fischer A, Borensztein P, Roussel C. The european rare diseases therapeutic initiative. *PLoS Med* 2005; 2: 243. [[Links](#)]
8. Parker M, Ashcroft R, Wilkie AOM, Kent A. Ethical review of research into rare genetic disorders *BMJ* 2004; 329: 288-289. [[Links](#)]
9. Soler JK, Carelli F, Lionis C, Yaman H. The wind of change: after the European definition-orienting undergraduate medical education towards general practice/family medicine. *Eur J Gen Pract* 2007; 13: 248-251. [[Links](#)]
10. van der Lee JH, Wesseling J, Tanck MW, Offringa M. Efficient ways exist to obtain the optimal sample size in clinical trials in rare diseases. *J Clin Epidemiol* 2008; 61: 324-330. [[Links](#)]