



Nombre: Evangelina Gomez Gonzales

Tema: patologías más raras del niño

Materia: patología del niño y adolescente

Profesor: Alfonso Velázquez Ramírez

Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

## Patologías más raras del niño

Se conoce como enfermedades raras a aquellas con baja prevalencia entre la población, en concreto, cuando afectan a menos de cinco personas por cada 10.000, según remarca la Federación Española de Enfermedades Raras.



### Fibrosis Quística

Afecta principalmente a los pulmones, el aparato digestivo, el páncreas y el hígado por la acumulación de las mucosidades viscosas.



### Hemofilia

Esta enfermedad es hereditaria y afecta a la proteína de la sangre encargada de la coagulación



### Piel de mariposa

También se conoce esta enfermedad como Epidermólisis Bullosas o Epidermólisis Ampollosas Hereditarias.



### Síndrome Aase

Esta enfermedad es hereditaria y causada por una alteración en el desarrollo de la médula ósea.



### Síndrome de Gilles de la Tourette

Este síndrome provoca espasmos involuntarios en los músculos, con movimientos bruscos y rápidos.



**Síndrome Hutchinson-Guilford progeria**  
es una enfermedad genética que causa un envejecimiento prematuro en quien la padece. Si bien los niños nacen sanos, este síndrome se manifiesta rápidamente a los pocos meses.

### Síndrome 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.



### Síndrome de Moebius

Quien padece este síndrome no tiene completamente desarrollados sus nervios craneales, produciéndose una alteración en el movimiento de los ojos, el parpadeo y las expresiones faciales.

### Síndrome de Prader Willi

Este trastorno genético provoca problemas físicos, mentales y de conducta.



### Síndrome de Rett

Se origina por mutaciones en el cromosoma X, de modo que afecta principalmente a niñas. Se manifiesta durante su segundo año de vida como un retraso en el lenguaje y la coordinación motriz.