



Super Nota

Nombre del Alumno : Dana Paola Romero Hernández

Nombre del tema : Patologías Más Raras En Los Niños

Parcial : 1er Parcial

Nombre de la Materia : Patología Del Niño Y El Adolescente

Nombre del profesor : Alfonso Velázquez Ramirez

Nombre de la Licenciatura : Enfermería

Cuatrimestre : Quinto Cuatrimestre

Lugar y Fecha de elaboración : Ostuacan Chiapas, a 22 De Enero De 2024

PATOLOGIAS MÁS RARAS EN LOS NIÑOS

1. FIBROSIS QUISTICA

CONCEPTO

Es una enfermedad caracterizada por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal.

¿CUANDO APARECE?

Suele aparecer durante la infancia temprana o, más raramente, en el nacimiento, afectando el aparato respiratorio, páncreas, raramente al intestino o al hígado.

TRATAMIENTO

No existe cura para la fibrosis quística, pero el tratamiento puede aliviar los síntomas, reducir las complicaciones y mejorar la calidad de vida.

SINTOMAS

Piel de sabor salado, tos persistente, fiebres altas, dificultades para respirar, cansancio, sibilancias (sonidos agudos y silbantes al pasar el aire por los pulmones), aumento del apetito, pero sin que por ello se produzca un notable aumento de peso, heces voluminosas, de color gris y malolientes.



2. HEMOFILIA

CONCEPTO

Caracterizada por una **alteración en la coagulación de la sangre** causada por un defecto genético, lo que provoca ausencia o disminución de algunos de los factores de la coagulación.

¿CUANDO APARECE?

Se pueden hacer pruebas incluso antes de que él bebe nazca.

TRATAMIENTO

El tratamiento principal de la hemofilia grave consiste en reemplazar el factor de coagulación que necesitas a través de una sonda que se coloca en una vena.

SINTOMAS

Sangrado excesivo sin causa aparente por cortes o por lesiones, o después de una cirugía o de un procedimiento dental, muchos moretones grandes o profundos, sangrado inusual después de las vacunas, dolor, hinchazón u opresión en las articulaciones, sangre en la orina o en las heces, sangrado nasal sin causa conocida, en los bebés, irritabilidad sin causa aparente.



3. PIEL DE MARIPOSA

CONCEPTO

Grupo de enfermedades genéticas que tienen en común la existencia de una extrema fragilidad de la piel y mucosas, originándose ampollas en la inmensa mayoría.

¿CUANDO APARECE Y QUE ORGANOS AFECTA?

Se detecta nada más nacer, afectando la piel, las mucosas, el aparato respiratorio y las membranas de los órganos.

TRATAMIENTO

No tiene cura a día de hoy, y las personas que la padecen deben ir siempre vendadas.

SINTOMAS

Daño marcado en la piel, ampollas en el tracto oral, ampollas a lo largo del cuerpo, ampollas en las membranas de los órganos internos, alopecia y pérdida de cabello, ampollas alrededor de los ojos y nariz, dificultad respiratoria y para tragar.



4. ENFERMEDAD DE DUCHENNE

CONCEPTO

Es un trastorno genético poco frecuente y mortal, es un trastorno muscular progresivo causado por la falta de la proteína distrofina funcional.

¿ CUANDO APARECE Y QUE ORGANOS AFECTA ?

Desde la primera infancia, todos los músculos, incluidos los músculos esqueléticos, el diafragma y el corazón.

TRATAMIENTO

El trasplante de células musculares normales en el músculo afectado y la terapia génica.

SINTOMAS

Debilidad muscular progresiva, dificultad para caminar, pérdida de la capacidad para realizar actividades rutinarias, caídas frecuentes, problemas de aprendizaje, terneros agrandados.



5. OSTEÓGENESIS IMPERFECTA

CONCEPTO

Los huesos se desarrollan de forma anómala produciendo huesos frágiles y quebradizos que se fracturan con facilidad por la ausencia de un gen productor de colágeno.

¿CUANDO APARECE Y QUE ORGANOS AFECTA?

El diagnóstico es radiológico, incluso antes del parto, afectando los huesos, los oídos y el corazón.

TRATAMIENTO

La osteogénesis imperfecta no tiene cura y para mantener un estilo de vida saludable, hay que realizar ejercicio para ayudar a prevenir fracturas.

SINTOMAS

Múltiples huesos rotos, deformidades óseas, articulaciones sueltas, talla pequeña, pecho de tamaño insuficiente, tórax en tonel, dientes débiles, piernas y brazos arqueados, esclerótica azul, columna vertebral curvada, pérdida de la audición



6. NEFRONOPTOSIS INFANTIL

CONCEPTO

Afecta los riñones, formando gran cantidad de micro quistes que alteran su funcionamiento.

¿ CUANDO APARECE ?

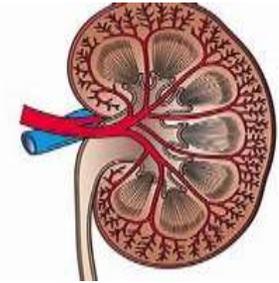
Aparece a partir de los 2 años y evoluciona a insuficiencia renal terminal antes de los 5 años.

TRATAMIENTO

Control de la presión arterial alta, tratamiento de la anemia, mantenimiento de niveles adecuados de sodio y ácido úrico en la sangre

SINTOMAS

Un defecto de la concentración de la orina, resistente a vasopresina (ADH), que produce poliuria y polidipsia, pérdida de sodio lo suficientemente importante como para requerir suplementación, anemia, tendencia a una proteinuria leve y sedimento urinario benigno, finalmente, insuficiencia renal terminal.



7. ALBINISMO

CONCEPTO

Es una patología hereditaria poco común, Se caracteriza por una ausencia o reducción de la melanina.

¿ CUANDO APARECE Y QUE ORGANOS AFECTA ?

Desde el nacimiento y afecta principalmente la piel

TRATAMIENTO

No existe cura para el albinismo, pero las afecciones oculares se pueden tratar. Además, el tratamiento puede proteger la piel de otros daños como las quemaduras solares.

SINTOMAS

Los síntomas del albinismo son generalmente evidentes en el color de la piel, del cabello y de los ojos de una persona.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bou, R. (2010). *Dermatomiositis juvenil*. España. An Pediatr Contin. 2010; 8(4):183-90. Recuperado de: <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-dermatomiositis-juvenil-S1696281810700330>
2. Carbajal, L. (2015). *Enfermedades Raras*. México. Revista Mexicana de Pediatría. Vol. 8, N° 6. Recuperado de: <https://www.medigraphic.com/pdfs/peediat/sp-2015/sp156f.pdf>
3. Anales Sis San Navarra vol.30 no.2 Pamplona may./ago. 2007, Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario, Recuperado de : Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario (isciii.es)
4. Fanny Cortés M, Elsevier, Enfermedades Más Raras, recuperado de : LAS ENFERMEDADES RARAS | Revista Médica Clínica Las Condes (elsevier.es)
5. González, D (2017). *Las enfermedades raras desde la Atención Primaria*. Madrid. Curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017. p. 133-42
6. Martinez J. (2021), NIH Medline Plus Revista, Recuperado de : Apoyo a la investigación sobre enfermedades raras en los NIH | NIH MedlinePlus Magazine
7. Bertran P. (2022) , Medico +, Enfermedades raras, recuperado de : Enfermedades raras: qué son, qué tipos hay
8. Sanchez A. (09 octubre, 2021), Muy Salud, Recuperado de : Las 10 enfermedades más raras del mundo - Muy Salud
9. Secretaría de Salud, (01 de marzo de 2019), Enfermedades Raras, Recuperado de : ¿Qué son las enfermedades raras? | Secretaría de Salud | Gobierno | gob.mx (www.gob.mx)
10. Perez A., (2020), Fundación Mencia, Enfermedades más raras, Recuperado de : 9 enfermedades raras - Fundación Mencia (fundacionmencia.org)