



Mi Universidad

Súper Nota

Nombre del Alumno: Sonia Avila Sánchez

Nombre del tema: patologías más raras del niño

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

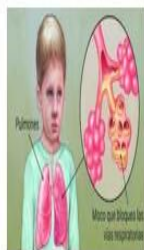
Es una enfermedad genética no contagiosa que afecta a todos los órganos que producen secreciones. provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo

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



PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

Síndrome de Aase

Enfermedad hereditaria rara caracterizada por la presencia de anemia hipoplásica y anomalías esqueléticas.

Causas:

Es causada por el desarrollo insuficiente de la médula ósea, que es donde se forman las células sanguíneas.

Síntomas:

- Paladar hendido
- Ojeras deformes
- Nudillos pequeños o ausentes



Epidermólisis ampollosa

Enfermedades genéticas que se relacionan con una extrema fragilidad de la piel y en las mucosas, lo que origina ampollas en el cuerpo del niño. La enfermedad aparece en el momento del nacimiento o en los primeros años y dura toda la vida.

Causas se produce por un gen hereditario.

Tratamiento: no tiene cura y forma parte de la vida de las personas que la padecen



Síndrome de Leigh

Trastorno genético que produce disfunción mitocondrial por mutaciones que pueden originarse en el genoma nuclear o el genoma mitocondrial.

Causas: Anomalía genética que condiciona déficit de complejos enzimáticos produciendo una alteración funcional mitocondrial.

Tratamiento

No tiene tratamiento



Síndrome de Moebius

Se caracteriza cuando dos nervios craneales no se desarrollan correctamente. Este problema desencadena que los nervios encargados del parpadeo, del movimiento lateral en los ojos y hasta de las expresiones faciales no se dé

¿Cómo se puede prevenir el síndrome de Moebius?

No existen medidas preventivas de esta enfermedad

Síntomas

- Alteración de la capacidad de los lactantes para succionar.
- Falta de expresión facial.
- Estrabismo
- Incapacidad para sonreír.
- Retrasos motores.



Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

Trastorno hereditario raro caracterizado por un envejecimiento rápido que comienza al principio de la adolescencia o de la adultez y que aumenta el riesgo de cáncer

Causas:

presentan mutaciones puntuales en el gen autosómico LMNA, que produce una lámina A incorrecta llamada progerina

Tratamiento: Lonafarnib (Zokinvy). Este medicamento oral previene la acumulación de progerina anormal y proteínas similares a la progerina en las células



Referencia bibliográfica

1. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462021000200136&lang=es
2. <https://www.redalyc.org/journal/545/54555308009/>
3. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=55129541008>
4. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=551757222020>
5. S.A. (2019). Día internacional de las enfermedades raras. Igualdad, Equidad y Respeto a la Diversidad. Disponible en: <<https://cutt.ly/yjjZcuS>>
6. <https://gaceta.facmed.unam.mx/index.php/2022/09/08/enfermedades-raras-y-su-diagnostico/>
7. <https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>
8. <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/13-enfermedades-raras-ninos-que-manifiestan-primeros-anos-vida>
9. <https://www.lavanguardia.com/magazine/mamas-y-papas/20230102/8661479/cuales-son-enfermedades-raras-mas-diagnosticadas-ninos-pvlv.html>
10. <https://www.mayoclinic.org/es/healthy-lifestyle/childrens-health/in-depth/mental-illness-in-children/art-20046577>