

SUPER NOTA



Mi Universidad

**NOMBRE: AILYN GUADALUPE SANTOS GOMEZ
PARCIAL: 1ER.**

**MATERIA: PATOLOGIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE
NOMBRE DEL PROFESOR: ALFONSO VELAZQUEZ RAMIREZ
LICENCIATURA: ENFERMERIA
CUATRIMESTRE: 5TO.**

Patologías más raras del niño



¿Qué es una patología?

Rama de la medicina que se enfoca en las enfermedades del ser humano o como el grupo de síntomas asociadas a una determinada dolencia.

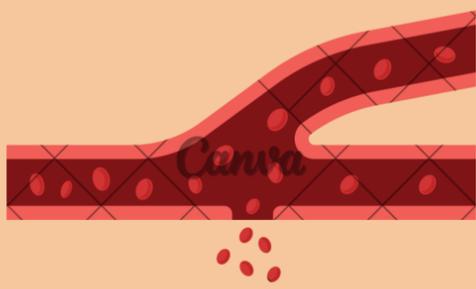


Fibrosis Quística

Es una enfermedad causada por la mutación de un gen que codifica el canal clorhídrico transmembrana denominado regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), que regula el transporte de aniones y aclaramiento mucociliar en las vías aéreas¹.



Hemofilia



La hemofilia es un trastorno hemorrágico con patrón de herencia ligado al sexo, caracterizado por una incapacidad en la amplificación de la coagulación ocasionada por la deficiencia del factor VIII (hemofilia A o clásica) o del factor IX (hemofilia B).

Afecta principalmente al sistema musculoesquelético y en particular a las grandes articulaciones

Síndrome de progeria de hutchinson gilford



Es un trastorno genético progresivo extremadamente raro. Provoca una aceleración del envejecimiento de los niños a partir de los primeros dos años de vida.

SINTOMAS

- Crecimiento lento y escaso aumento de peso, con una estatura y un peso por debajo de la media.
- Escasez de la grasa que se almacena justo debajo de la piel.
- Cabeza grande en comparación con la cara.
- Mandíbula, mentón y boca pequeños y labios finos.
- Nariz fina y curvada, con la punta ligeramente en gancho, que puede parecer el pico de un pájaro.

Síndrome Aase

Es un trastorno poco frecuente que involucra anemia y ciertas deformidades esqueléticas y articulares.

La anemia en el síndrome de Aase es causada por el desarrollo insuficiente de la médula ósea, que es donde se forman las células sanguíneas.



Amiotrofia espinal



La atrofia muscular espinal (AME) es un grupo de enfermedades genéticas que daña y mata las neuronas motoras

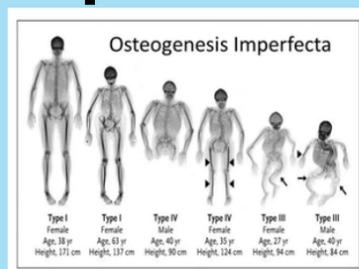
Son causados por un cambio en el gen SMN1. Este gen es responsable de producir una proteína que las neuronas motoras necesitan para estar sanas y funcionar.

Síndrome de moebius



Es un desorden neurológico poco frecuente cuyos síntomas aparecen ya en bebés recién nacidos. Se trata de una patología que afecta al movimiento y al control de varios músculos de la cara y que también causa otros problemas importantes en otras partes del cuerpo.

osteogénesis imperfecta



Es un trastorno genético en el cual los huesos se fracturan (se rompen) con facilidad. También puede causar músculos débiles, dientes quebradizos, una columna desviada y pérdida del sentido del oído.

BIBLIOGRAFIA

- [HTTPS://DEFINICION.DE/PATOLOGIA/](https://definicion.de/patologia/)
- [HTTPS://SCIELO.ISCIII.ES/SCIELO.PHP?SCRIPT=SCI_ARTTEXT&PID=S2340-98942020000200002](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2340-98942020000200002)
- [HTTPS://WWW.SCIELO.ORG.MX/SCIELO.PHP?SCRIPT=SCI_ARTTEXT&PID=S0016-38132021000700001](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0016-38132021000700001)
- [HTTPS://WWW.MAYOCLINIC.ORG/ES/DISEASES-CONDITIONS/PROGERIA/SYMPTOMS-CAUSES/SYC-20356038](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/progeria/symptoms-causes/syc-20356038)
- [HTTPS://MEDLINEPLUS.GOV/SPANISH/ENCY/ARTICLE/001662.HTM](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001662.htm)
- [HTTPS://MEDLINEPLUS.GOV/SPANISH/SPINALMUSCULARATROPHY.HTML](https://medlineplus.gov/spanish/spinalmuscularatrophy.html)
- [HTTPS://PSICOLOGIAYMENTE.COM/CLINICA/SINDROME-MOEBIUS](https://psicologiaymente.com/clinica/sindrome-moebius)
- [HTTPS://MEDLINEPLUS.GOV/SPANISH/OSTEOGENESISIMPERFECTA.HTML](https://medlineplus.gov/spanish/osteogenesisimperfecta.html)