



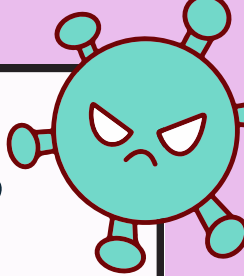
**super-nota**

Nombre del Alumno: Anayeli Pérez Ordoñez  
Nombre del tema: Patologías mas raras del adolescente  
Parcial I  
Nombre de la Materia: patología del niño y adolescente  
Nombre del profesor: Alfonso Velázquez Ramírez  
Nombre de la Licenciatura: Enfermería  
Cuatrimestre V

Pichucalco, Chiapas; a 13 febrero 2024



# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE



## ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?



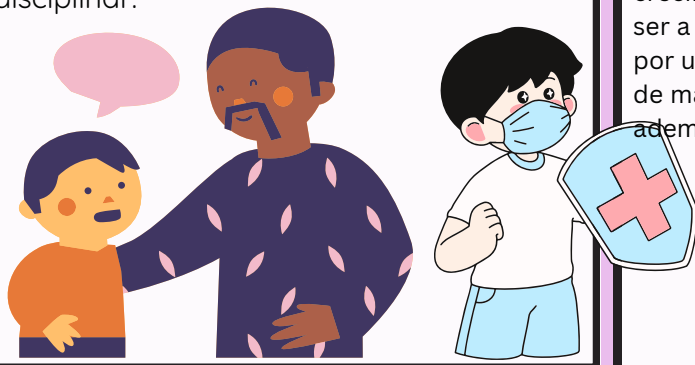
La enfermedad rara es aquella cuya frecuencia de aparición en la población es inferior a 5 casos por 10.000 habitantes. En su mayoría, puede estar originada por un trastorno genético, se han descrito más de 7.000 enfermedades raras.



No es posible prevenir las enfermedades raras, ya que las causas, en la mayoría de los casos, es genética. Sin embargo, la detección precoz es muy importante para tomar medidas terapéuticas o retrasar los síntomas.

## CARACTERÍSTICAS ESPECÍFICAS

- Muchas de ellas son de origen genético con riesgo de transmisión a la descendencia.
- Son crónicas y por lo general degenerativas.
- Son graves y producen algún tipo de discapacidad.
- Su manifestación es precoz, aunque hay patologías que se manifiestan en edad adulta.
- Por ser procesos poco conocidos tardan en diagnosticarse y su tratamiento se demora.
- Son de elevada complejidad etiológica y pronóstica.
- Su tratamiento requiere un enfoque multidisciplinar.



## SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner se debe a una anomalía cromosómica. Las chicas tienen típicamente dos cromosomas X (son XX), pero las chicas con síndrome de Turner solo tienen un cromosoma X o bien les falta una parte en uno de sus cromosomas X. Suelen ser más bajas que sus compañeras de la misma edad. La pérdida precoz de la función ovárica hace que las chicas con síndrome de Turner sean estériles.



## ACROMEGALIA

La acromegalia es una enfermedad rara endocrina que se caracteriza por un exceso de hormona del crecimiento en la edad adulta y su diagnóstico puede ser a partir de los 10 a 15 años de edad. Es provocada por un tumor en la hipófisis y que produce un aumento de manos, pies, lengua y mandíbula, entre otras zonas, además de enfermedades asociadas.



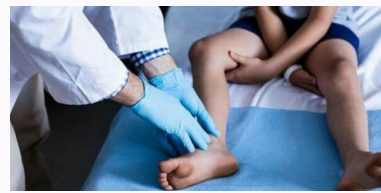
## SÍNDROME DE MAFAN

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria rara del tejido conjuntivo que sobre todo afecta al esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos. Clínicamente se caracteriza por talla superior a la media, envergadura que supera a la altura y malformaciones óseas que incluyen aracnodactilia (dedos desproporcionadamente largos y delgados), (pecho hacia afuera) o (esternón desplazado hacia dentro).



## ENFERMEDAD DE DUCHENNE

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) afecta principalmente a varones. Es un trastorno genético poco frecuente y mortal, que produce debilidad muscular progresiva desde la primera infancia y conduce a la muerte prematura alrededor de los 20 años de edad debido a insuficiencia cardíaca y respiratoria.



## SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

El Síndrome de Gilles de la Tourette, también llamado "enfermedad de los tics", es una patología rara del sistema nervioso. Se caracteriza por tics consistentes en movimientos rápidos, repetitivos e involuntarios de un grupo de músculos esqueléticos relacionados funcionalmente, carentes de finalidad como acto motor, o bien en una producción involuntaria de ruidos (gruñidos, aspiración de aire por la nariz, tos) y palabras

## SÍNDROME DE NOONAN

es una afección genética que detiene el desarrollo normal en varias partes del cuerpo. Puede afectar a la persona de varias formas, por ejemplo, rasgos faciales inusuales, baja estatura, problemas cardíacos y otros problemas físicos



## INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR

La Insensibilidad Congénita al Dolor (CIP) es un desorden genético que afecta al sistema nervioso autónomo, que es el que controla la presión sanguínea, el ritmo cardíaco, el sudor, el sistema sensorial nervioso y la habilidad para sentir el dolor y la temperatura. Los pacientes que la padecen interpretan de forma anormal los estímulos dolorosos.



## ESTADÍSTICA

El **80%** por ciento de las enfermedades raras son genéticas.

### FUENTES DE INFORMACIÓN

- 1 Cuidate plus Obtenido de [cuidateplus.marca.com/bienestar/2021/11/01/acromegalia-enfermedad-rara-crecen-manos-pies-179234.html#:~:text=La%20acromegalia%20es%20una%20enfermedad%20rara%20endocrina%20que%20se%20caracteriza,que%20se%20denomina%20adenoma%20hipofisario.](https://cuidateplus.marca.com/bienestar/2021/11/01/acromegalia-enfermedad-rara-crecen-manos-pies-179234.html#:~:text=La%20acromegalia%20es%20una%20enfermedad%20rara%20endocrina%20que%20se%20caracteriza,que%20se%20denomina%20adenoma%20hipofisario.)
- 2 D. González-Lamuño, M. G. (2008). scielo . Obtenido de [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400003](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400003)
- 3 <https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>
- 4 Luis Carbajal Rodríguez. (2015). Obtenido de [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0186-23912015000500369](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912015000500369)
- 5 OPS. (s.f.). Obtenido de <https://www.paho.org/es/temas/salud-adolescente>
6. J. Iglesias Diz (2020) <https://www.adolescenciasema.org/sobre-las-enfermedades-raras/>
7. [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2221-24342019000100011](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100011)

