



**NOMBRE: ANGEL ANTONIO GUZMÁN CORNELIO
PARCIAL: 1ER.**

**MATERIA: PATOLOGIA EN EL NIÑO Y EL
ADOLECENTE**

**TEMA: EVOLUCION DE LAS PATOLOGIAS MAS
RARAS DEL NIÑO**

**NOMBRE DEL PROFESOR: ALFONSO VELAZQUEZ
RAMIREZ**

LICENCIATURA: ENFERMERIA

CUATRIMESTRE: 4TO

. PICHUCALCO, CHIAPAS ENERO 2024

evolución de las patologías mas raras del niño



que es una patología?

'la patología es parte de la medicina que estudia las enfermedades y conjunto de síntomas de una enfermedad'.

patologías mas raras

puede parecer que son muy pocas las personas que sufren una enfermedad rara, sin embargo, según la Organización Mundial de la Salud, en el mundo hay miles de enfermedades raras y un 7% de los adultos y niños del mundo las padecen. las siguientes 8 enfermedades raras las padecen niños incluso antes de nacer y contienen un elemento genético.



fibrosis quística

es un trastorno que daña los pulmones, el tubo digestivo y otros órganos. Es una enfermedad hereditaria causada por un gen defectuoso que puede transmitirse de generación en generación.

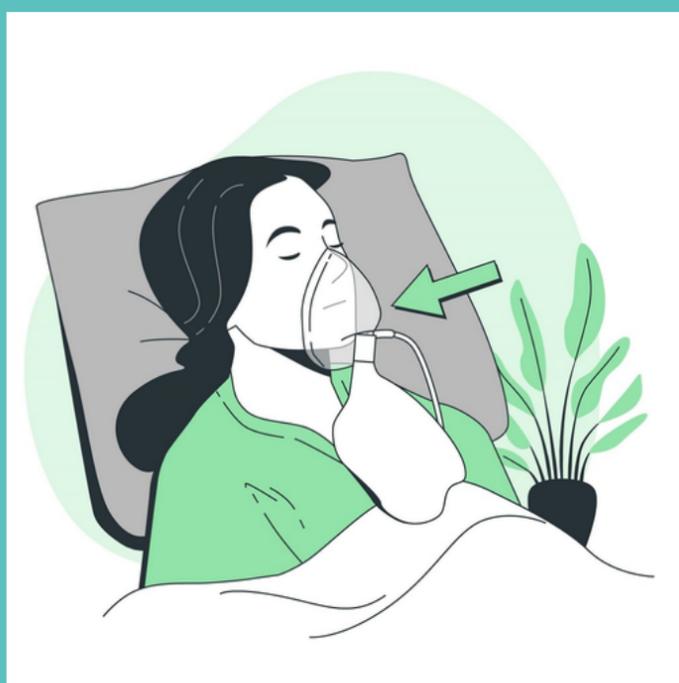
síntomas

- sudor salado
- mala absorción de las grasas
- insuficiencia pancreática
- infecciones respiratorias frecuentes
- tos con expectoración
- rinitis, sinusitis y poliposis nasal



tratamiento

que la fibrosis quística es, hoy por hoy, una enfermedad incurable. Los tratamientos que actualmente se aplican están destinados a paliar los efectos de la afección y a lograr una mejora integral de la salud del afectado



síndrome de rett

El **síndrome de Rett** es un trastorno genético neurológico y de desarrollo poco frecuente que afecta la forma en que el cerebro se desarrolla. Este síndrome no es hereditario y durante los primeros 6 meses de vida los bebés se ven completamente sanos.

síntomas

- Pérdida del habla.
- Pérdida de movimientos de las manos como agarrar.
- Movimientos compulsivos como retorcerse las manos.
- Problemas de equilibrio.
- Problemas respiratorios.
- Problemas sociales o de conducta.
- Problemas de aprendizaje o trastornos del desarrollo.

tratamiento

No hay cura, pero los medicamentos, la fisioterapia, la terapia conversacional y el apoyo nutricional ayudan a controlar los síntomas, evitar complicaciones y mejorar la calidad de vida.



hemofilia

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada. Esto puede causar hemorragias tanto espontáneas como después de una operación o de tener una lesión.

síntomas

- sangrado excesivo sin causa aparente
- 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 sin causa conocida



tratamiento

La mejor forma de tratar la hemofilia es reemplazar el factor de la coagulación faltante para que la sangre pueda coagular normalmente. Esto se realiza inyectando en una vena concentrados del factor de la coagulación fabricados comercialmente.



síndrome de moebius

Las personas afectadas no pueden mover los músculos del rostro para crear expresiones ni pueden mover los ojos hacia afuera.

síntomas

- Alteración de la capacidad de los lactantes para succionar.
- Incapacidad para seguir objetos con el ojo, en su lugar, el niño gira la cabeza para seguirlos.
- Falta de expresión facial.
- Estrabismo (ojos cruzados)
- Incapacidad para sonreír.
- Retrasos motores.



tratamiento

Su tratamiento consiste en lograr la reanimación facial con la transferencia de un músculo funcional libre

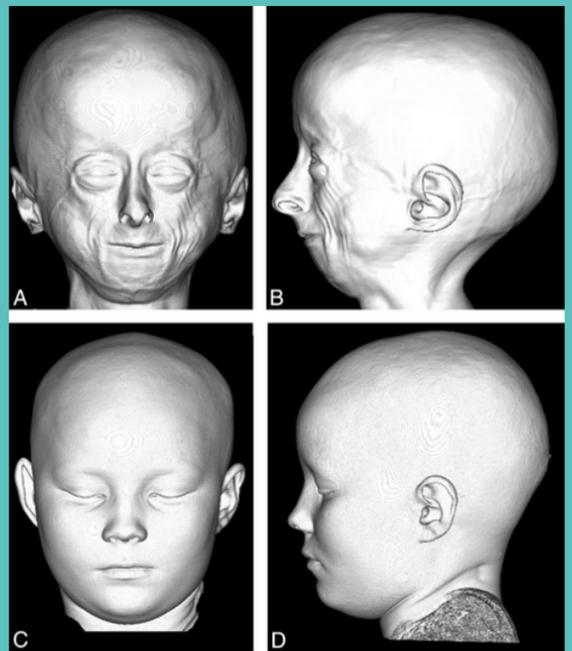


síndrome de hutchinson-gilford progeria

El **síndrome** de **Hutchinson-Gilford**, también conocido como **progeria** infantil es una enfermedad genética rara, caracterizada por un envejecimiento prematuro

síntomas

- falta de crecimiento
- ojos saltones
- nariz en forma de pico
- pérdida de peso y cabello
- arrugas y manchas en la piel
- rigidez
- dislocación de la cadera



tratamiento

No hay cura para la progeria, pero los medicamentos y la terapia física pueden aliviar los síntomas o retrasar la progresión,

síndrome de gilles de la tourette

El síndrome de Tourette comienza en la niñez. Incluye movimientos repetitivos o sonidos no deseados (tics) que no se pueden controlar

síntomas

son movimientos constantes que no se pueden controlar como guiñar un ojo, movimiento involuntario de los miembros y el uso intempestivo de palabras.



tratamiento

Los fármacos principales en el tratamiento del trastorno de Tourette son los neurolepticos como haloperidol, pimozida, risperidona y olanzapina, observándose mejoría en hasta un 60-80% de los niños tratados.



síndrome de Aase

es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por la presencia de anemia hipoplásica y anomalías esqueléticas.

síntomas

- Nudillos pequeños o ausentes.
- Paladar hendido.
- Orejas deformes.
- Párpados caídos.
- Incapacidad para extender completamente las articulaciones desde el nacimiento.
- Hombros estrechos.
- Piel pálida.
- Pulgares trifalángicos.



tratamiento

El tratamiento puede consistir en transfusiones de sangre durante el primer año de vida para tratar la anemia. Un medicamento esteroide llamado prednisona también se ha utilizado para tratar la anemia asociada con este síndrome.

síndrome de prader willi

El **síndrome de Prader-Willi** es un trastorno genético poco frecuente que provoca problemas físicos, mentales y conductuales,

síntomas

- Problemas para comer durante la lactancia que llevan a un aumento de peso deficiente.
- Ojos en forma de almendra.
- Retraso en el desarrollo de las funciones musculares y motoras.
- Cabeza estrecha en las sienes.
- Aumento rápido de peso.
- Estatura corta.
- Desarrollo mental lento.

tratamiento

El tratamiento es interdisciplinario con especialistas en endocrinología, neurología, de la conducta, nutrición, fisioterapia, psiquiatría y genética



FUENTE BIBLIOGRAFICA

- 1, <https://www.gob.mx/salud/articulos/sindrome-de-prader-willi-enfermedad-rara-que-se-puede-controlar-inmegen#:~:text=El%20tratamiento%20es%20interdisciplinario%20con, problemas%20que%20conlleva%20el%20s%C3%ADndrome.>
- 2, <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/symptoms-causes/syc-20355997>
- 3, <https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/enfermedades/trastorno-tourette#:~:text=Hay%20varios%20tipos%20de%20medicaci%C3%B3n,80%25%20de%20los%20ni%C3%B1os%20tratados.>
- 4, <https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-aase/#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Aase%20es,o%20en%20la%20ni%C3%B1ez%20temprana.>
- 5, <https://www.elsevier.es/es-revista-educacion-quimica-78-articulo-sindrome-progeria-hutchinson-gilford-causas-investigacion-S0187893X14700631>
- 6, <https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos/>