



Mi Universidad

Nombre de la alumna: Maria Guadalupe Perez Diaz

Nombre del tema: Patologías más raras del niño

Parcial: 1

***Nombre de la materia: patologia del niño y
adolescente***

Nombre del profesor: Alfonso velazquez Ramirez

Nombre de la licenciatura: enfermería

Cuatrimestre: 5°

Patologías más raras del niño

Es aquella cuya frecuencia de aparición en la población es inferior a 5 casos por 10.000 habitantes. Puede estar originada por un trastorno genético.

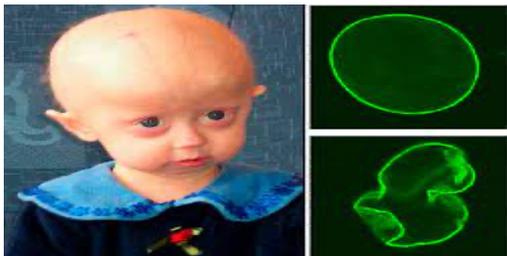


HEMOFILIA:

Es un trastorno hemorrágico poco común, que dura toda la vida, por el cual la sangre no coagula bien. Los niños con hemofilia sangran por más tiempo después de una lesión que aquellos que no la tienen.

SINDROME DE SANFILIPPO:

Los niños con síndrome de Sanfilippo nacen con él. Pero la mayoría de ellos no presentan síntomas hasta la etapa preescolar, cuando tienen entre 2 y 6 años de edad. Es entonces cuando empiezan a presentar retrasos evolutivos y problemas de comportamiento. (NO TIENEN CURA).



SINDROME DE HUTCHINSON:

La progeria, también conocida como síndrome 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.

SÍNDROME DE AASE:

El síndrome de Aase es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por la presencia de anemia hipoplásica y anomalías esqueléticas. Aparece con mayor frecuencia en mujeres, la sintomatología de la enfermedad puede detectarse en recién nacidos o en la niñez temprana.



ENFERMEDAD DE DUCHENNE:

Es una forma de distrofia muscular que empeora rápidamente. La distrofia muscular de Duchenne es causada por un gen defectuoso para la distrofia. Sin embargo, a menudo se presenta en personas con familias sin antecedentes conocidos de esta afección.



SÍNDROME DE MOEBIUS:

El síndrome de Moebius es una patología congénita caracterizada por parálisis del VII par no progresiva y alteración de la abducción ocular de uno o ambos ojos por afectación del par abducens, asociado con dismorfismo orofacial, malformación de extremidades, alteraciones musculoesqueléticas, conductuales y cognitivas.



La fibrosis quística es un trastorno hereditario caracterizado por la congestión pulmonar, así como la infección y mala absorción de nutrientes por parte del páncreas
ADAM

FIBROSIS QUÍSTICA:

La fibrosis quística es un trastorno heredado que causa daños graves en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo. La fibrosis quística afecta a las células que producen moco, sudor y jugos digestivos.

SÍNDROME DE RETT:

Los niños que padecen el síndrome de Rett generalmente comienzan a perder la capacidad de hablar, hace contacto visual y comunicarse de otras formas. Pueden perder el interés en las demás personas, los juguetes y el entorno. Algunos niños sufren los cambios, como la pérdida repentina del habla, rápidamente.



SÍNDROME DE LEIGH:

El síndrome de Leigh (SL) o encefalomielopatía necrotizante subaguda¹ es un trastorno genético que produce disfunción mitocondrial por mutaciones que pueden originarse en el genoma nuclear o el genoma mitocondrial. El patrón de herencia puede ser autosómico recesivo, ligado al cromosoma X o esporádico.

SÍNDROME DE DOWN:

Es una afección en la que la persona tiene un cromosoma extra. Los cromosomas son pequeños paquetes de genes en el organismo. Determinan como se forma el cuerpo del bebe durante el embarazo y cómo funciona mientras se desarrolla en el vientre materno y después de nacer.



BIBLIOGRAFIA

1. <https://www.cincinnatichildrens.org/espanol/temas-de-salud/alpha/h/hemophilia#:~:text=%C2%BFQu%C3%A9%20es%20la%20hemofilia%20en,las%20articulaciones%20o%20los%20m%C3%BAsculos.>
2. <https://kidshealth.org/es/parents/sanfilippo-syndrome.html#:~:text=Los%20ni%C3%B1os%20con%20s%C3%ADndrome%20de,frecuent es%20los%20problemas%20para%20dormir.>
3. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/progeria/symptoms-causes/syc-20356038#:~:text=Descripci%C3%B3n%20general,primeros%20dos%20a%C3%B1os%20de%20vida.>
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://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000705.htm>
6. <https://www.elsevier.es/es-revista-repatorio-medicina-cirurgia-263-articulo-sindrome-moebius-manifestaciones-neurologicas-musculoesqueleticas-S0121737217300547#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Moebius%20es%20una%20patolog%C3%ADa%20cong%C3%A9nita%20caracterizada%20por,musculoesquel%C3%A9ticas%2C%20conductuales%20y%20cognitivas1.>
7. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700#:~:text=La%20fibrosis%20qu%C3%ADstica%20es%20un,moco%2C%20sudor%20y%20jugos%20digestivos.>
8. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>
9. [https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-sindrome-leigh-inicio-adulto-con-S1853002822000416#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Leigh%20\(SL,al%20cromo soma%20X%20o%20espor%C3%A1dico.](https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-sindrome-leigh-inicio-adulto-con-S1853002822000416#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Leigh%20(SL,al%20cromo soma%20X%20o%20espor%C3%A1dico.)
10. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/facts.html>