



Mi Universidad

Súper Nota

Nombre del Alumno: María Guadalupe Muñoz Rodríguez

Nombre del tema: Patologías Más Raras Del Adolescente

Parcial: 2

Nombre de la Materia: Patología Del Niño Y Adolescente

Nombre del profesor: Lic. Alfonso Velázquez Ramírez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5

PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

SÍNDROME X FRÁGIL

Es una enfermedad genética rara, debida a un defecto hereditario en el cromosoma X. es la causa conocida más frecuente de retraso mental hereditario y la segunda cromosopatía después del síndrome de Down.



El X frágil no tiene cura. Es posible tratar algunos síntomas con terapia educativa, de la conducta o física y medicinas.

SINTOMAS

- 1.- Problemas de inteligencia, que van desde algunos problemas de aprendizaje hasta la discapacidad intelectual grave.
- 2.- Problemas emocionales y Sociales, como la agresión en los niños o la timidez en las niñas.
- 3.- Problemas con el habla y el lenguaje, especialmente entre los adolescentes masculinos.

SÍNDROME MOEBIUS

Es un trastorno congénito poco frecuente con prevalencia menor del 0.5%, caracterizado por parálisis facial congénita asociada a ausencia de abducción de los ojos por alteraciones del VI y VII nervios craneales, ya sea simétrica o asimétrica.



Existen 3 Etiologías propuestas por 3 autores diferentes para tratar de entender la enfermedad.

1.- Legum y col. Propusieron un defecto genético en el desarrollo del rombo encéfalo, incluyendo el origen del VII nervio craneal (2).

2.- Bavink y Weaver describieron una interrupción del aporte vascular en el territorio de la arteria subclavia entre la sexta y séptima semanas de gestación, con isquemia del núcleo de nervio facial (1).

3.- Por último, la exposición a teratógenos durante el embarazo puede ser causa de las 2 hipótesis previas.

ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

La ELA es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por daño progresivo de las neuronas motoras. La mayor parte de los casos son esporádicos, aunque ha venido en aumento el descubrimiento de casos con patrón de transmisión familiar.



No existe tratamiento curativo para la ELA. Se ha ensayado muchas sustancias sin demostrar efectividad.

El tratamiento debe ser multidisciplinario ofreciendo a todos los pacientes la oportunidad de recibir el riluzol, que parece prolongar la supervivencia, además de dar soporte nutricional y ventilatorio cuando sea necesario.

SÍNDROME DE PRADER WILLI

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un trastorno genético, que afecta el neurodesarrollo que, a pesar de su baja frecuencia, merece ser considerado como un trastorno de relevancia clínica al ser la causa más frecuente de obesidad de origen genético.



El diagnóstico preciso permite distinguir este síndrome de otros trastornos genéticos y de otras patologías que afectan la función hipotalámica a la vez que posibilita estimar la gravedad de las manifestaciones y el riesgo de repetición en una misma familia.

LA PURPURA DE SCHONLEIN-HENOCH

La purpura de Henoch-Schonler es una vasculitis de pequeños vasos que afectan principalmente a pacientes con edad pediátrica, caracterizada por la tétada de púrpura palpable, dolor abdominal, artralgias o artritis y daño renal.



Afecta con más frecuencia a hombres menores de 17 años; mientras que en adultos suele ser esporádica.

Síntomas: Dolor abdominal persistente, Artralgias y Nefritis.

No existe el tratamiento ideal; la enfermedad es de alivio espontaneo en 94% de los niños y 89% de los adultos.

PROGERIA DE HUTCHINSON-GILFORD.

Es una enfermedad genética rara, caracterizada por un envejecimiento prematuro que comienza tempranamente en la infancia.



Las características fenotípicas de este síndrome son causadas por alteraciones en la proteína de la lámina A, componente fibrilar principal que mantiene la estructura del núcleo y participa en la organización de la cromatina.

SÍNDROME DE MARFAN

Es un trastorno genético autosómico dominante que afecta las fibras elásticas del tejido conectivo, manifestándose en aquellos sistemas u órganos que la contienen en mayor concentración, tales como el cardiovascular, esquelético, duramadre, ocular, piel, tegumentos y pulmón.



El 70% -85% de los casos de Marfan clásico son hereditarios. Se ha informado de casos en todas las razas y grupos étnicos. La herencia es autosómica dominante con penetrancia casi completa, pero con expresión variable

La insensibilidad congénita al dolor (ICD).

Es un síndrome raro cuya característica principal es la insensibilidad al dolor y la automutilación. Enfermedad que es diagnosticada en etapas tempranas de la niñez.



Clínicamente en estas neuropatías se pueden producir lesiones diversas y variadas, en diferentes niveles, como consecuencia de la pérdida de la sensibilidad dolorosa. Las alteraciones que se asocian con mayor frecuencia son: fracturas múltiples, articulaciones de charcot.

EL SÍNDROME DE TOURETTE

Es un trastorno neuropsiquiátrico heredado, con inicio en la infancia, caracterizado por múltiples tics físicos (motores) y vocales (fónicos) estos tics característicamente aumentan y disminuyen; se pueden suprimir temporalmente, y son precedidos por un impulso premonitorio.



Por lo general, los síntomas del síndrome de Tourette se manifiesta en el individuo antes de los 18 años de edad. Puede afectar a personas de cualquier grupo étnico y de cualquier sexo, aunque los varones lo sufren unas 3 o 4 veces más que las mujeres.

BIBLIOGRAFÍA

1. Legum C, Godel V, Nehmet P. Heterogeneity and pleiotropism in the Moebius syndrome. *Clinical Genetics* 1981;20(4):254-259. [[Links](#)]
2. Bouwes Bavinck JN, Weaver DD, Opitz JM, Reynolds JF. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Moebius anomalies. *Am J Med Genetics* 1986;23(4):903-918. [[Links](#)]
3. Mulliken JB, Abramson DL, Cohen MM. Möbius Syndrome: Classification and Grading System. *Plast Recons Surg* 1998;102(4):961-967. [[Links](#)]
4. Terzis JK, Noah EM. Möbius and Móbius-like Patients: Etiology, diagnosis and treatment options. *Clin Plastic Surg* 2002;29:497-514. [[Links](#)]
5. Hardiman O, van den Berg LH, Kiernan MC. Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol*. 2011 Oct;7(11):639-49. DOI [10.1038/nrneurol.2011.153](https://doi.org/10.1038/nrneurol.2011.153). [[Links](#)]
6. Andersen PM, Al-Chalabi A. Clinical genetics of amyotrophic lateral sclerosis: what do we really know? *Nat Rev Neurol*. 2011 Oct;7(11):603-15. DOI [10.1038/nrneurol.2011.150](https://doi.org/10.1038/nrneurol.2011.150). [[Links](#)]
7. Ravits JM, La Spada AR. ALS motor phenotype heterogeneity, focality, and spread: deconstructing motor neuron degeneration. *Neurology*. 2009 Sep;73(10):805-11. DOI [10.1212/WNL.0b013e3181b6bbbd](https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3181b6bbbd). [[Links](#)]
8. Cassidy S. Genetics of Prader-Willi syndrome. In Greenswag LR, Alexander RC, eds. *Management of Prader-Willi syndrome*. 2 ed. New York: Springer Verlag; 1959. p. 18. <https://ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22237428>. [[Links](#)]
9. Nicholls RD, Knoll JHM, Butler MG, Karam, S & Lalande, M. Genetic imprinting suggested by maternal heterodisomy in non-deletion Prader-Willi syndrome. *Nature*. 1989;342, 281-285. DOI: <https://doi.org/10.1038/342281a0> [[Links](#)]
9. Langford CA. Vasculitis. *J Allergy Clin Immun* 2010;125:S216-S225. [[Links](#)]
10. Tarvin SE, Ballinger S. Henoch-Schonlein purpura. *Current Paediatrics* 2006;16:259-263. [[Links](#)]