



## Mi Universidad

*Nombre del Alumno: Jose Carlos flores abelar*

*Nombre del tema: Patologías más raras del niño y del adolescente*

*Parcial: 1*

*Nombre de la Materia: ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE*

*Nombre del profesor: JOSE FRANCISCO VAZQUEZ VAZQUEZ*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería*

*Cuatrimestre: 5°*

## RESUMEN

Las enfermedades raras son aquellas que padecen pocas personas se dice que es un número muy limitado de la población. De hecho, una enfermedad concreta se considera rara cuando la sufre un número inferior a 5 personas por cada 10.000 habitantes de una determinada población.

Los niños y adolescente suelen sufrir este tipo de enfermedades y la angustia de los padres es alarmante. Al considerarse raras, no hay muchas investigaciones que se lleven a cabo y los tratamientos existentes son escasos. Las familias que lo sufren suelen aislarse, cuando lo que tienen que hacer es conectar con otras personas que están pasando por la misma situación.

Algunas de estas enfermedades son:

### 1. Fibrosis Quística

Es una enfermedad que afecta a las glándulas sudoríparas y mucosas. Estamos hablando de una enfermedad crónica y también hereditaria, cuyos síntomas afectan en mayor grado a los pulmones. Sin embargo, el hígado, el intestino y el páncreas también pueden verse perjudicados por la acumulación de la viscosidad del moco, que tiende a pegarse en estas áreas.

### 2. Síndrome de Rett

Suele manifestarse en niñas y no resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida. Sea como sea, en todos los casos, este síndrome suele manifestarse antes de los 4 años. Esta enfermedad es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y sus síntomas se basan en un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.

### 3. Hemofilia

Es una enfermedad hereditaria que afecta a la coagulación de la sangre, es decir, afecta a la proteína de la sangre que se encarga de controlar el sangrado. Lo que genera no es sangrar más abundantemente, sino durante un período más prolongado. Las mujeres, aunque no padecen hemofilia, pueden transmitir la enfermedad a sus hijos varones.

### 4. Síndrome de Moebius

Se basa en el desarrollo parcial de dos nervios craneales. Estos nervios tienen varias funciones como son el parpadeo, la expresión facial y el movimiento lateral del ojo. Esta enfermedad produce parálisis en el rostro y sus síntomas son: problemas en la pronunciación, en el habla y causa babeo.

### 5. Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

Progeria provoca un envejecimiento prematuro en los niños. Los pequeños que lo padecen suelen nacer totalmente sanos y la enfermedad se manifiesta a los pocos meses.

### 6. Síndrome de Gilles de la Tourette

Se distingue por los movimientos involuntarios de los músculos, lo que hace que el niño realice movimientos bruscos y rápidos. Del mismo modo, por el desempeño involuntario de palabras y ruidos. Este síndrome también es conocido como la enfermedad de los tics.

## 7. Síndrome de Aase

Es hereditario y aparece por una alteración presentada en la médula ósea. La consecuencia es una anemia congénita y la aparición de malformaciones de tipo esquelético y articular.

## 8. Síndrome de Prader Willi

Se presenta en el niño desde su nacimiento y causa muchos problemas. Se caracteriza por la obesidad de los pequeños que la padecen con retraso mental, poco tono muscular e hipotonía o problemas de alimentación, e infecciones respiratorias.

## 9. Progeria de Hutchinson-Gilford

Es un síndrome extremadamente raro caracterizado por un envejecimiento prematuro de inicio postnatal. Las características clínicas y radiológicas principales incluyen alopecia, piel fina, ausencia de grasa subcutánea, rigidez articular y osteolisis. La inteligencia no está afectada. La muerte prematura se produce por arterioesclerosis o enfermedad cerebro-vascular.

## 10. 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), *pectus carinatum* (pecho hacia afuera) o *pectus excavatum* (esternón desplazado hacia dentro). Se acompaña de hiperextensibilidad de las articulaciones, rodillas y piernas curvadas hacia atrás, pies

planos, cifoescoliosis (combinación de cifosis, curvatura anormal en sentido antero posterior de la columna vertebral y escoliosis, curvatura anormal en sentido lateral) y grasa subcutánea escasa. Puede acompañarse de miopía aguda y suele afectar a las arterias y al corazón.

### 11. Insensibilidad Congénita al Dolor

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. Como consecuencia, corren el riesgo de sufrir lesiones (traumatismos, fracturas, luxaciones, quemaduras...) y morir más jóvenes. Deben estar bajo supervisión en edades tempranas para que no se autolesionen involuntariamente, por ejemplo mordiéndose la lengua.

