



*NOMBRE DEL ALUMNO (A): LORENZO ANTONIO  
GENAREZ PINTO*

*NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGÍAS EN EL NIÑO*

*PARCIAL: 3*

*NOMBRE DE LA MATERIA: ENFERMERÍA EN EL CUIDADO  
DEL NIÑO Y ADOLESCENTE*

*NOMBRE DEL PROFESOR: CECILIA DE LA CRUZ  
SÁNCHEZ*

*NOMBRE DE LA LICENCIATURA: ENFERMERÍA.*

*CUATRIMESTRE: 7*

# PATOLOGÍAS EN EL NIÑO

	SÍNDROME DE RETT	FIBROSIS QUÍSTICA	ALBINISMO	SÍNDROME DE GILLES DE TOURETTE	HEMOFILIA
<b>CONCEPTO</b>	<p>Es Un Trastorno Genético Neurológico Y De Desarrollo Poco Frecuente Que Afecta La Forma En Que El Cerebro Se Desarrolla. Este Trastorno Provoca La Pérdida Progresiva De Las Capacidades Motoras Y Del Habla. El Síndrome De Rett Afecta Principalmente A Las Mujeres. Parece Que La Mayoría De Los Bebés Que Tienen El Síndrome De Rett Se Desarrollan Según Lo Esperado Durante Los Primeros Seis Meses De Vida. Estos Bebés Después Pierden Habilidades Que Tenían Anteriormente, Como La Habilidad De Gatear, Caminar, Comunicarse O Usar Las Manos. Con El Paso Del Tiempo, Los Niños Con Síndrome De Rett Van Teniendo Cada Vez Más Problemas Para Usar Los Músculos Que Controlan El Movimiento, La Coordinación Y La Comunicación.</p>	<p>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. Estos Líquidos Secretados Son Normalmente Ligeros Y Resbaladizos. Pero En Las Personas Con Fibrosis Quística, Un Gen Defectuoso Hace Que Las Secreciones Se Vuelvan Pegajosas Y Espesas.</p> 	<p>El Término Albinismo Se Refiere Habitualmente Al Albinismo Oculocutáneo. El Albinismo Oculocutáneo Abarca Un Grupo De Trastornos Hereditarios Que Hacen Que El Cuerpo Genere Poca Cantidad De Una Sustancia Denominada Melanina, O Incluso Nada De Esta. La Melanina También Cumple Una Función En El Desarrollo Y Funcionamiento De Los Ojos, De Modo Que Las Personas Con Albinismo Tienen Problemas De Visión.</p> 	<p>Es Un Trastorno Caracterizado Por Movimientos Repetitivos O Sonidos Indeseados (Tics) Que No Se Pueden Controlar Con Facilidad. Por Ejemplo, La Persona Afectada Puede De Manera Repetida Parpadear, Encoger Los Hombros O Emitir Sonidos Raros O Palabras Ofensivas. En General, Los Tics Se Presentan Entre Los 2 Y Los 15 Años, El Promedio Es Alrededor De Los 6 Años. Los Hombres Tienen Entre Tres Y Cuatro Veces Más Probabilidades Que Las Mujeres De Desarrollar El Síndrome De Gilles De La Tourette.</p>	<p>Es Un Trastorno Poco Frecuente En El Que La Sangre No Coagula De La Forma Habitual Porque No Tiene Suficientes Proteínas De Coagulación (Factores De Coagulación). Si Tienes Hemofilia, Posiblemente Sangres Durante Más Tiempo Después De Sufrir Una Lesión De Lo Que Lo Harías Si La Sangre Coagulara De Manera Adecuada.</p> 
<b>ETOLOGÍA</b>	<p>Trastorno Genético Neurológico. La Mayoría De Los Casos De Síndrome De Rett Se Debe A Un Cambio (También Llamado Mutación) En Un Gen.</p>	<p>Es Causada Por Un Cambio O Mutación En Un Gen. El Gen Mutado Se Transmite De Padres A Hijos. Para Transmitir Esta Enfermedad Ambos Padres Deben Ser Portadores Del Gen Mutado.</p>	<p>Condición Genética</p> 	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Antecedentes Familiares. Tener Antecedentes Familiares Del Síndrome De Gilles De La Tourette O De Otros Trastornos De Tics Puede Aumentar El Riesgo De Desarrollar El Síndrome De Gilles De La Tourette.</li> <li>• Sexo. Los Hombres Tienen Entre Tres Y Cuatro Veces Más Probabilidades Que Las Mujeres De Desarrollar El Síndrome De Gilles De La Tourette.</li> </ul>	<p>Aspectos Generales</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Las Hemofilias A Y B Son Causadas Por Deficiencias Hereditarias De Los Factores Viii Y Ix, Respectivamente.</li> <li>• Ambas Resultan De La Disminución De La Producción Del Factor Deficiente, La Producción De Un Factor Con Actividad Funcional Disminuida, O Una Combinación De Estas Dos Anomalías.</li> </ul>

## SÍNTOMAS

Los signos y síntomas principales incluyen los siguientes:

- Retraso en el crecimiento.
- Pérdida de las habilidades de coordinación y movimiento.
- Pérdida de la capacidad de comunicación.
- Movimientos anormales de las manos.

El síndrome de Rett suele dividirse en cuatro etapas:

- Etapa 1: inicio temprano.
- Etapa 2: deterioro rápido.
- Etapa 3: meseta.
- Etapa 4: deterioro motor tardío.



Los Signos Y Síntomas De La Fibrosis Quística Varían Según La Gravedad De La Enfermedad. Incluso En La Misma Persona, Los Síntomas Pueden Empeorar O Mejorar Con El Transcurso Del Tiempo.

Signos Y Síntomas Respiratorios:

- Tos Persistente Que Produce Moco Espeso (Esputo).
- Sibilancia.
- Intolerancia Al Ejercicio.
- Infecciones Pulmonares Recurrentes.
- Fosas Nasales Inflamadas O Congestión Nasal.
- Sinusitis Recurrente.

Signos Y Síntomas Digestivos:

- Heces Grasosas Y Con Mal Olor.
- Poco Aumento De Peso Y Crecimiento.
- Obstrucción Intestinal, Particularmente En Recién Nacidos (Íleo Meconio).
- Estreñimiento Crónico O Severo, Que Puede Incluir El Esfuerzo Frecuente De Tratar De Defecar, Lo Que Eventualmente Causa Que Parte Del Recto Sobresalga Por Fuera Del Ano (Prolapso Rectal).

Los Síntomas Del Albinismo Afectan Al Color De La Piel, El Cabello, Los Ojos Y La Visión. Piel

- Pecas.
- Lunares, Con O Sin Pigmentación, Que En Ocasiones Son De Color Rosado.
- Manchas Grandes Similares A Las Pecas, Llamadas Lentigos Solares.
- Quemaduras Por El Sol E Incapacidad De Broncearse.

Cabello

El Color Del Cabello Puede Variar De Muy Blanco A Marrón. Las Personas De Ascendencia Africana O asiática Con Albinismo Pueden Tener El Cabello De Color Amarillo, Rojizo O Marrón. El Color Del Cabello También Puede Oscurecerse En Los Primeros Años De La Adulthood.

Color De Los Ojos

Las Pestañas Y Las Cejas A Menudo Están Pálidas. El Color De Los Ojos Puede Variar De Un Azul Muy Claro A Marrón Y Puede Cambiar Con La Edad. Con El Albinismo, Las Partes De Color De Los Ojos, Llamadas Iris, No Suelen Tener Suficiente Pigmento. Esto Permite Que La Luz Brille A Través De Los Iris Y Hace Que Los Ojos Sean Extremadamente Sensibles A La Luz Brillante.

Los Tics, Los Movimientos O Sonidos Repentinos, Breves E Intermitentes Son El Signo Distintivo Del Síndrome De Tourette. Los Síntomas Pueden Variar De Leves A Graves.

Los Tics Se Clasifican En:

- Tics Simples. Estos Tics Repetitivos Implican Un Número Limitado De Grupos Musculares.
- Tics Complejos. Estos Patrones De Movimientos Diferentes Y Coordinados Involucran Varios Grupos Musculares.

Además, Los Tics Pueden:

- Variar En Tipo, Frecuencia Y Gravedad.
- Empeoran Si Estás Enfermo, Estresado, Ansioso, Cansado O Emocionado
- Ocurren Durante El Sueño
- Cambian Con El Tiempo
- Empeoran En La Adolescencia Temprana Y Mejoran Durante La Transición A La Edad Adulta

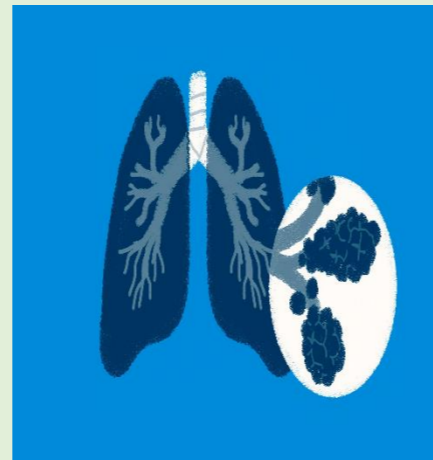
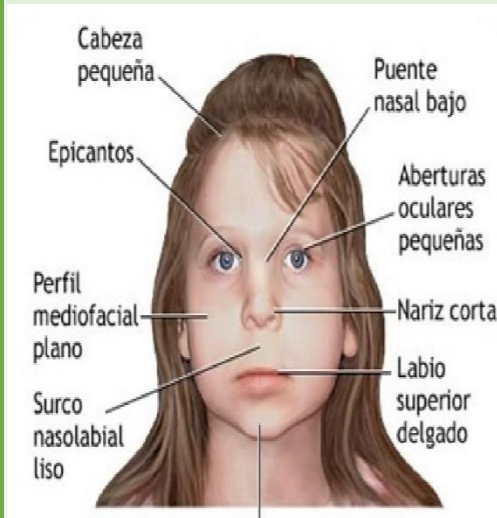
- La Forma Activada Del Factor Ix, El Factor Ixa, Es Una Serina Proteasa Que Funciona Para Activar El Factor X.

Los Signos Y Síntomas Del Sangrado Espontáneo Son Los Siguietes:

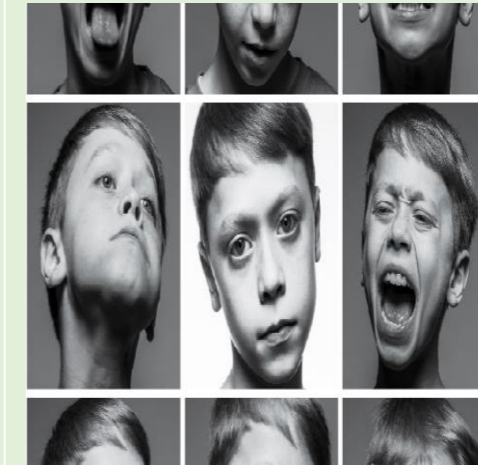
- Sangrado Excesivo Sin Causa Aparente Por Cortes O Por Lesiones, O Después De Una Cirugía O De Un Procedimiento Dental
- Muchos Moretones Grandes O Profundos
- Sangrado Inusual Después De Las Vacunas
- Dolor, Hinchazón U Opresión En Las Articulaciones
- Sangre En La Orina O En Las Heces
- Sangrado Nasal Sin Causa Conocida
- En Los Bebés, Irritabilidad Sin Causa Aparente

Sangrado En El Cerebro: Un Simple Golpe En La Cabeza Puede Provocar Sangrado En El Cerebro En Algunas Personas Que Padecen Hemofilia Grave. Esto Ocurre Con Poca Frecuencia, Pero Es Una De Las Complicaciones Más Graves.

- Dolor De Cabeza Intenso Y Prolongado
- Vómitos Reiterados
- Somnolencia O Letargo
- Visión Doble
- Debilidad O Torpeza Repentinamente
- Convulsiones O Ataques



- Visión
- Movimiento Rápido De Los Ojos, Hacia Atrás Y Hacia Adelante, Imposible De Controlar, Conocido Como Nistagmo.
  - Una Posición O Postura De La Cabeza Poco Habitual, Como La Inclinación De La Cabeza Para Tratar De Reducir Los Movimientos De Los Ojos Y Ver Mejor.
  - Imposibilidad De Mirar Con Los Dos Ojos En La Misma Dirección Al mismo Tiempo U Ojos Cruzados, Una Afección Llamada Estrabismo.



## CUADRO CLÍNICO

- Problemas Para Dormir Que Provocan Una Interrupción Significativa Del Sueño En La Persona Con Síndrome De Rett Y Los Miembros De La Familia.
- Dificultad Para Comer, Lo Que Produce Mala Nutrición Y Retraso En El Crecimiento.
- Problemas Intestinales Y En La Vejiga, Como Estreñimiento, Enfermedad Por Reflujo Gastroesofágico, Incontinencia Urinaria O Intestinal, Y Enfermedad De La Vesícula Biliar.
- Dolor Que Puede Presentarse Junto A Problemas Como Trastornos Gastrointestinales O Fracturas Óseas.
- Problemas En Los Músculos, Los Huesos Y Las Articulaciones.

- Obstrucción Del Intestino Delgado Al Nacer. Evita Que Él Bebe Tenga Su Primera Evacuación Intestinal.
- Sudor O Piel Muy Salados.
- Diarrea.
- Dedos En Palillo De Tambor (Redondeados Y Aplanados).
- Prolapso Rectal (Cuando Una Parte Del Ano Sobre Sale Por El Ano).

Síntomas Del Albinismo El Albinismo Se Reconoce Fácilmente Por Su Apariencia Típica, Incluyendo El Pelo Blanco, La Piel Pálida O Blanca Y Los Ojos De Color Rosa O De Color Gris Azulado.

El Síndrome De Gilles De La Tourette Es Un Trastorno Caracterizado Por Movimientos Repetitivos O Sonidos Indeseados (Tics) Que No Se Pueden Controlar Con Facilidad. Por Ejemplo, La Persona Afectada Puede De Manera Repetida Parpadear, Encoger Los Hombros O Emitir Sonidos Raros O Palabras Ofensivas.

- Hemorragia Excesiva Y Fácil Formación De Moretones.
- Gravedad De Los Síntomas Depende Del Nivel De Los Factores De Coagulación En La Sangre.
- Hemorragias Pueden Ocurrir Externa O Internamente.
- Sangrado Incesante Durante Un Plazo Amplio De Tiempo En Casos Más Leves.
- Dolor, Hinchazón U Opresión En Las Articulaciones.

## DIAGNOSTICO

El Diagnóstico De Un Caso Clásico De Síndrome De Rett Comprende Estos Síntomas Principales, Que Pueden Comenzar A Manifestarse En Cualquier Momento Entre Los 6 Y Los 18 Meses De Edad:

- Pérdida Total O Parcial De Habilidades Manuales Deliberadas
- Pérdida Total O Parcial Del Lenguaje Oral.
- Problemas En La Marcha, Como Dificultad O Imposibilidad Para Caminar.
- Movimientos De Las Manos Reiterados Y No Deliberados, Como Retorcer O Apretar Las Manos, Aplaudir O Dar Golpes, Llevarse Las Manos A La Boca O Hacer Movimientos De Aseo Y Fricción

En Un Examen De Detección, Se Analiza Una Muestra De Sangre Para Detectar Niveles Más Altos De Lo Normal De Una Sustancia Química Llamada Tripsinógeno Inmunorreactivo, Que Es Liberada Por El Páncreas. Los Niveles De Tripsinógeno Inmunorreactivo De Un Recién Nacido Pueden Ser Altos Debido A Un Nacimiento Prematuro O A Un Parto Estresante.

El Diagnóstico Del Albinismo Se Basa En Lo Siguiente:

- Un Examen Físico En El Que Se Analiza La Pigmentación De La Piel Y Del Pelo.
- Un Examen Ocular Minucioso.
- La Comparación De La Pigmentación De Tu Hijo Con La De Otros Familiares.
- La Revisión De Los Antecedentes Médicos De Tu Hijo, Lo Que Incluye Sangrados Que No Se Detienen, Moretones Frecuentes O Grandes, O Infecciones Inesperadas.

Entre Los Criterios Utilizados Para Diagnosticar El Síndrome De Tourette Se Incluyen Los Siguientes:

- Hay Tics Motores Y Vocales Presentes, Aunque No Necesariamente Al Mismo Tiempo
- Los Tics Ocurren Varias Veces Al Día, Casi Todos Los Días O Intermitentemente, Durante Más De Un Año
- Los Tics Comenzaron Antes De Los 18 Años De Edad
- Los Tics No Son Consecuencia De Medicamentos, Otras Sustancias U Otro Trastorno Médico
- Los Tics Deben Cambiar Con El Tiempo En Ubicación, Frecuencia, Tipo, Complejidad O Gravedad

Los Casos Graves De Hemofilia Suelen Diagnosticarse En El Primer Año De Vida. Las Formas Leves Pueden No Ser Aparentes Hasta La Edad Adulta. Algunas Personas Se Enteran De Que Tienen Hemofilia Después De Sangrar Excesivamente Durante Un Procedimiento Quirúrgico.

Los Análisis Del Factor De Coagulación Pueden Revelar Una Deficiencia De Dicho Factor Y Determinar El Nivel De Gravedad De La Hemofilia.



## TRATAMIENTO

Si Bien No Existe Una Cura Para El Síndrome De Rett, Los Tratamientos Abordan Los Síntomas Y Proporcionan Apoyo. Pueden Mejorar La Posibilidad De Movimiento, Comunicación Y Participación Social.

- Atención Médica Regular.
- Medicamentos.
- Fisioterapia.
- Terapia Ocupacional.
- Logopedia.
- Apoyo Nutricional.
- Intervenciones De Comportamiento.
- Servicios De Apoyo.

No Existe Cura Para La Fibrosis Quística, Pero El Tratamiento Puede Aliviar Los Síntomas, Reducir Las Complicaciones Y Mejorar La Calidad De Vida.

- Medicamentos.
- Medicamentos Que Se Dirigen A Los Genes.
- Técnicas De Despeje De Las Vías Respiratorias.
- Rehabilitación Pulmonar.
- Cirugía Y Otros Procedimientos

Los Objetivos Del Tratamiento Incluyen Lo Siguiente:

- Prevenir Y Controlar Las Infecciones Que Se

El Albinismo Es Un Trastorno Genético Para El Que Actualmente No Hay Cura. El Tratamiento Se Centra En Obtener Una Atención Ocular Adecuada Y Controlar La Piel Para Detectar Problemas.

Cuidado De Los Ojos:  
Esto Incluye Que Un Oftalmólogo Realice Un Examen De La Vista Al Menos Una Vez Al Año. Es Probable Que Necesites Lentes Recetados Para Ayudar Con Los Problemas De La Visión.

Cuidado De La Piel Y Prevención Del Cáncer De Piel:  
Esto Incluye Hacerte Un Examen De La Piel Al Menos Una Vez Al

El Síndrome De Gilles De La Tourette No Tiene Cura. El Tratamiento Tiene Como Objetivo Controlar Los Tics Que Interfieren En Las Actividades Diarias Y En El Funcionamiento. Si Los Tics No Son Graves, Posiblemente, No Requieran Tratamiento.

- Medicamentos
- Medicamentos Que Bloquean O Disminuyen La Dopamina.
  - Inyecciones De Botulina (Bótox).
  - Medicamentos Contra El Déficit De Atención Con Hiperactividad.

El Tratamiento Principal De La Hemofilia Grave Consiste En Reemplazar El Factor De Coagulación Que Necesitas A Través De Una Sonda Que Se Coloca En Una Vena.

Otros Tratamientos Son Los Siguientes:

- Desmopresina.
- Emicizumab (Hemlibra).
- Medicamentos Para Conservar Los Coágulos.
- Sellantes De Fibrina.
- Fisioterapia.
- Primeros Auxilios Para Cortes Menores.

		<p>Producen En Los Pulmones.</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Extraer Y Aflojar La Mucosidad De Los Pulmones.</li><li>• Tratar Y Prevenir La Obstrucción Intestinal.</li><li>• Lograr Una Nutrición Adecuada.</li></ul>	<p>Año Para Detectar Cáncer De Piel O Manchas Que Pueden Derivar En Cáncer. Un Tipo Agresivo De Cáncer De Piel Llamado Melanoma Puede Presentarse Como Lunares O Crecimientos Rojos O Rosados.</p>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Inhibidores Adrenérgicos Centrales.</li><li>• Antidepresivos.</li><li>• Medicamentos Anticonvulsivos.</li></ul> <p>Terapia</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Terapia Del Comportamiento.</li><li>• Psicoterapia.</li><li>• Estimulación Cerebral Profunda (DBS).</li></ul>	
--	--	--	--	--	--

## BIBLIOGRAFÍA

- *CAPÍTULO 79: HEMOFILIAS A Y B*, [HTTPS://ACCESSMEDICINA.MHMEDICAL.COM/CONTENT.ASPX?BOOKID=3349&SECTIONID=282680242](https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=3349&sectionid=282680242)
- *HEMOFILIA*, [HTTPS://WWW.MAYOCLINIC.ORG/ES/DISEASES-CONDITIONS/HEMOPHILIA/SYMPTOMS-CAUSES/SYC-20373327](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/hemophilia/symptoms-causes/syc-20373327)
- *SÍNDROME DE TOURETTE*, [HTTPS://WWW.MAYOCLINIC.ORG/ES/DISEASES-CONDITIONS/TOURETTE-SYNDROME/SYMPTOMS-CAUSES/SYC-20350465](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465)
- *ALBINISMO*, [HTTPS://WWW.MAYOCLINIC.ORG/ES/DISEASES-CONDITIONS/ALBINISM/DIAGNOSIS-TREATMENT/DRC-20369189](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/albinism/diagnosis-treatment/drc-20369189)
- *ALBINISMO*, [HTTPS://WWW.MSDMANUALS.COM/ES/HOGAR/TRASTORNOS-DE-LA-PIEL/ALTERACIONES-DE-LA-PIGMENTACI%C3%B3N/ALBINISMO?RULEREDIRECTID=757](https://www.msmanuals.com/es/hogar/trastornos-de-la-piel/alteraciones-de-la-pigmentaci%C3%B3n/albinismo?ruleredirectid=757)
- *FIBROSIS QUÍSTICA*, [HTTPS://WWW.MAYOCLINIC.ORG/ES/DISEASES-CONDITIONS/CYSTIC-FIBROSIS/DIAGNOSIS-TREATMENT/DRC-20353706](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/diagnosis-treatment/drc-20353706)
- *SÍNDROME DE RETT*, [HTTPS://WWW.MAYOCLINIC.ORG/ES/DISEASES-CONDITIONS/RETT-SYNDROME/SYMPTOMS-CAUSES/SYC-20377227](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227)