



cuadro comparativo

Nombre del Alumno: María Magali Gómez García

Nombre del tema: patologías no tan frecuentes 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: 7mo

FIBROSIS QUÍSTICA

La fibrosis quística es una enfermedad genética hereditaria en la que el organismo produce un moco excesivamente espeso y viscoso, que causa daños graves en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo taponando los pequeños conductos que se encuentran en el organismo del bebé.

Causas

La causa de la fibrosis quística es una mutación en el gen que se encarga de producir la proteína reguladora del manejo de iones en las membranas. Ese gen defectuoso es el responsable de producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso, que se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas. Esta enfermedad se transmite al bebé cuando alguno de los progenitores son portadores de dicho gen a pesar de que no sufran esta enfermedad. Si el bebé recibe la herencia genética de uno sólo de los padres, no sufrirá la enfermedad, pero al igual que el padre o la madre, será portador de ella. En cambio, si ambos padres son portadores del gen, el bebé sufrirá fibrosis quística.

Síntomas

pueden aparecer en el bebé desde el momento en el que nace, aunque esto suele ser raro y regularmente aparecen durante la infancia temprana.

En el caso del recién nacido, uno de los síntomas más claros de fibrosis quística es la ausencia de deposiciones durante las primeras 24 a 48 horas de vida, debido a una obstrucción intestinal causada por esta enfermedad,

conocida como íleo meconial.

los síntomas de fibrosis quística pueden dividirse en dos categorías: respiratorios y digestivos.

Los **síntomas respiratorios** de fibrosis quística incluyen:

- Tos persistente que produce moco espeso (esputo)
- Congestión nasal o fosas nasales inflamadas
- Dolor o presión sinusal, causada por pólipos nasales
- Sibilancias
- Fatiga o intolerancia al ejercicio
- Episodios recurrentes de infecciones pulmonares o neumonía,
- sinusitis

Los **síntomas digestivos** de la fibrosis quística incluyen:

- Distensión o hinchazón abdominal, aumento de gases
- Dolor de abdomen, provocado por estreñimiento crónico o severo
- Náuseas
- Falta de apetito
- Diarrea
- Heces pálidas o de color arcilla, grasosas y con mal olor

Diagnostico

El Test del Sudor o ionotest, es la prueba para realizar el diagnóstico de fibrosis quística, que si da positivo, se confirma mediante un estudio genético, ya que se requiere la demostración de la existencia de dos mutaciones responsables de la alteración de la proteína.

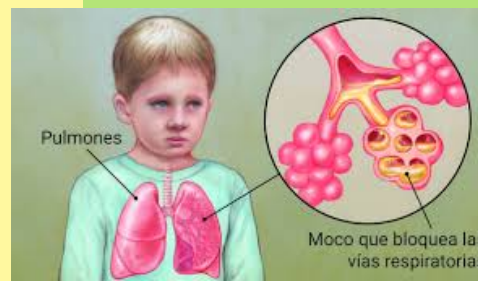
cribado neonatal o prueba del talón, lo que permite intervenir el curso natural de la enfermedad, controlándola desde el inicio para disminuir las complicaciones y mejorar el pronóstico.

En caso de tener un hijo que padece la enfermedad, al quedar de nuevo embarazada se puede establecer un diagnóstico del feto durante el embarazo mediante la amniocentesis.

Tratamiento

La fibrosis quística no tiene cura y los niños que son diagnosticados con ella la tendrán de por vida. El tratamiento que deberán seguir dependerá de lo leve o grave que sea la enfermedad. Por ejemplo, en el caso de afecciones respiratorias, los tratamientos se enfocan en ablandar y despejar las mucosidades, por lo que se podría incluir el uso de:

- Antibióticos
- Broncodilatadores
- Agentes que alteran las propiedades del esputo o mucosidad
- Antiinflamatorios
- Fisioterapia respiratoria



Cuando los síntomas son digestivos, es necesario asegurarse que los niños están recibiendo las vitaminas y nutrientes necesarios, por lo que los tratamientos pueden incluir:

- Suplementación enzimática para mejorar la absorción de los alimentos
- Tratamiento para la enfermedad hepática (en caso de presentarla)
- Tratamiento nutricional, que podría incluir suplementos según la gravedad de la enfermedad.

Factores de riesgo

- Debido a que la fibrosis quística es un trastorno heredado, se presenta entre los miembros de una misma familia, por lo que los antecedentes familiares son un factor de riesgo.

FIBROSIS ALBINISMO

Los albinos son niños rubios, Tan rubios que su pelo parece blanco o canoso. Su piel es pálida y los ojos azules. Las cejas y las pestañas también son blancas. Son niños con una sensibilidad extrema a la luz, y con muchos problemas en los ojos. El problema de estos niños es que su organismo no produce suficiente melanina. Es una condición congénita. Nacen con ello. Y lo peor de todo es que no tiene cura, aunque no es una enfermedad degenerativa. Un niño albino puede tener unos padres morenos, de ojos oscuros y pelo negro. Pero son precisamente sus padres quienes portaban el gen del albinismo.

Tipos de niños albinos

1- **Albinismo oculacutáneo:** afecta a piel, pelo y ojos.

a) En el más severo de los casos, no hay melanina. El pelo es blanco, la piel rosada, los ojos azules o violetas. No tienen lunares ni pecas. Sufren graves problemas de visión.

b) En estos casos sí hay una mínima síntesis de melanina. Los niños pueden tener el pelo y los ojos más oscuros y presencia de lunares.

2- **Albinismo parcial (ocular o de piel o pelo):** afecta sólo a los ojos, a la piel o al pelo. Pueden tener un simple mechón blanco en el pelo, o problemas de pigmentación en la piel.

Síntomas en la 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.

Síntomas en el cabello

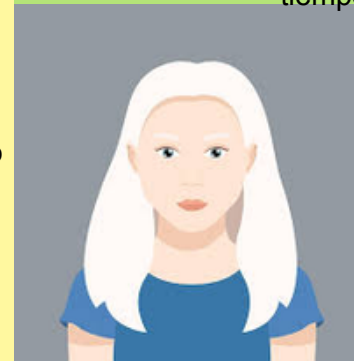
El color del cabello de un niño con albinismo suele ser blanco o de tonalidad platino, aunque puede variar de muy blanco a marrón. Las personas de ascendencia africana o asiática con albinismo pueden tener el cabello de color amarillo, rojizo o marrón.

Síntomas en el color de los ojos

Es interesante saber que no solamente el cabello, sino que también las pestañas y las cejas de la persona con albinismo son pálidas o de color blanco/platino. Por otro lado, el color de los ojos puede variar de un azul muy claro a marrón y puede cambiar con la edad. las partes de color de los ojos, llamadas iris, no suelen tener suficiente pigmento y ello provoca que los ojos de los albinos sean extremadamente sensibles a la luz brillante.

Síntomas en la 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.
- Imposibilidad de mirar con los dos ojos en la misma dirección al mismo tiempo, una afección llamada estrabismo.



- Problemas para ver objetos que están cerca o lejos, conocidos como hipermetropía y miopía.
- Sensibilidad extrema a la luz, llamada fotofobia.
- Una diferencia en la curva de la superficie frontal del ojo o de la lente interna del ojo, denominada astigmatismo.
- Diferencias en el desarrollo de la capa fina de tejido en la pared interna de la parte posterior del ojo, llamada retina.
- Señales nerviosas de la retina al cerebro que no siguen las vías nerviosas habituales en el ojo.
- Percepción deficiente de la profundidad, es decir, incapacidad para ver las cosas en tres dimensiones y medir la distancia a la que se encuentra un objeto.

complicaciones

1. Complicaciones oculares Los problemas en la vista pueden afectar el aprendizaje, el empleo y la capacidad de conducir.

2. Complicaciones de la piel La piel de las personas con albinismo es muy sensible a la luz y al sol y una de las complicaciones más graves que puede comportar este trastorno son las quemaduras por el sol, además del cáncer de piel.

3. Desafíos sociales y emocionales Algunas personas con albinismo pueden experimentar discriminación a nivel social, pues cuando son niños el resto de compañeros de clase pueden verlos como distintos a ellos y este hecho puede provocar un hostigamiento o que el niño que padece albinismo sea objeto de burlas o comentarios negativos.

Cómo se cura el albinismo

Debido a que el albinismo es un trastorno genético, no tiene cura. El tratamiento se centra en obtener una atención adecuada para detectar signos de anomalías. Normalmente los problemas más graves asociados al albinismo son de visión, por lo que es el oftalmólogo el que indicará qué hacer en cada caso: llevar lentes correctoras, gafas, lentillas, etc. En algunos casos, una cirugía para corregir el estrabismo puede ayudar a que la enfermedad sea menos notoria.



prevención

- Evitar siempre la exposición solar, especialmente durante las horas centrales del día.
- Consultar los índices ultravioleta (UVI) a través de canales como la Agencia Estatal de Meteorología (AEMET).
- Proteger el cuerpo con el uso de ropa adecuada, apostando por ropa con factor de protección, colores oscuros y usando sombrero o gorra.
- Utilizar un fotoprotector elevado y usarlo media hora antes de exponerse al sol, repitiendo cada dos o tres horas.
- Utilizar gafas de sol para evitar los daños oculares con una protección 100% frente a los rayos ultravioleta.
- Acudir a revisiones de la piel con el dermatólogo de forma regular.
- Acudir al oftalmólogo al menos una vez al año para supervisar la salud de los ojos.

SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

El síndrome de Gilles de la Tourette es un problema que afecta al sistema nervioso central de una persona y le causa tics. Los tics son movimientos o sonidos que una persona no puede controlar y que se repiten una y otra vez.

Los tics son como una especie de hipo. No los planificas ni los quieres tener. A veces, un niño puede ser capaz de contener un tic durante un breve período de tiempo. es un trastorno neurológico que se manifiesta primero en la infancia o en la adolescencia, antes de los 18 años.

síntomas

- Los tics motores son contracturas o movimientos involuntarios que hace una persona sin poderlos controlar. Entre ellos, se incluyen parpadear, agitar la cabeza, sacudir los brazos o encogerse de hombros.
- Los tics vocales son sonidos que una persona hace con la boca y que no puede controlar. Entre ellos, se incluye aclararse la garganta, carraspear, gruñir, resoplir y toser.



Tratamiento

Para poderle diagnosticar el síndrome de Gilles de la Tourette a una persona, esta debe tener por lo menos dos tics motores y un tic vocal. La persona debe presentar los tics cada día o ir y venir a lo largo de un año y estos deben empezar antes de que la persona cumpla 18 años.

El síndrome de Gilles de la Tourette no tiene cura pero, en la mayoría de los casos, no es necesario tratarlo. Un niño puede afrontar sus tics y seguir llevando una vida normal, yendo a la escuela y jugando con sus amigos. Si los tics le dificultan la vida normal

Factores de riesgo

- 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.
- Sexo. Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette.

Complicaciones

A menudo, las personas con síndrome de Tourette llevan vidas sanas y activas.

Entre las enfermedades que suelen asociarse con el síndrome de Tourette se incluyen las siguientes:

- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)
- Trastorno obsesivo-compulsivo (TOC)
- Trastorno del espectro autista
- Dificultades de aprendizaje
- Trastornos del sueño

Diagnostico

No existe una prueba específica que permita diagnosticar el síndrome de Gilles de la Tourette.



SÍNDROME DE HEMOFILIA

La 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. El sangrado puede ser interno, hacia las articulaciones o los músculos. También puede darse en forma externa por cortes o lesiones.

La mayoría de las personas que tienen hemofilia son varones. La hemofilia también puede afectar a mujeres, pero es menos frecuente. La enfermedad tiende a encontrarse en la familia. También pueden tenerla niños sin antecedentes familiares de hemofilia.

Causas de la hemofilia

En la sangre hay proteínas llamadas “factores de coagulación” que ayudan con la coagulación. Las personas con hemofilia tienen niveles bajos de los factores VIII (8) o IX (9). Cuanto menor sea la cantidad de factor de coagulación (denominado con frecuencia “factor”), más probable es que la persona tenga problemas con el sangrado.

- **Hemofilia A** Los niños que tienen poca cantidad o no tienen factor de coagulación VIII tienen hemofilia A. Esto se da aproximadamente en 1 de cada 5000 nacimientos vivos de varones.
- **Hemofilia B** Los niños que tienen poca cantidad o no tienen factor de coagulación IX tienen hemofilia B. Esto se da aproximadamente en 1 de cada 20000 a 25000 nacimientos vivos de varones.

La hemofilia en los niños se produce cuando hay una mutación genética (un error) en un cromosoma X responsable de producir los factores de coagulación. Una madre con el gen de la hemofilia (en uno de sus dos cromosomas X) se denomina portadora. Puede que no presente ningún síntoma de la enfermedad, pero puede transmitirla a sus hijos. Sus hijos tendrán un 50 % de probabilidad de tener la enfermedad. Sus hijas tendrán un 50 % de probabilidad de ser portadoras.



SINTOMAS

- Se forman moretones fácilmente
- Hemorragia después de lesiones menores
- Inflamación o dolor en articulaciones
- Inflamación en tejidos blandos
- Inflamación o dolor en músculos
- Hemorragia debido a cirugía o procedimiento
- Hemorragias en la nariz

Algunos niños con hemofilia sufren hemorragias internas, especialmente en las zonas alrededor de las articulaciones.

- Dolor
- Hormigueo
- Temperatura

Diagnóstico de hemofilia

ordenar análisis de sangre para:

- Medir los niveles de factor de coagulación VIII o IX en la sangre de su hijo(a)
- Ver si su hijo(a) tiene la mutación genética (cambio) que causa la hemofilia

Los niños con hemofilia grave suelen recibir el diagnóstico antes de cumplir 1 año de edad.

Tratamiento

El objetivo del tratamiento es prevenir la hemorragia antes de que comience, detener el sangrado una vez que comenzó y bajar el riesgo de complicaciones por el sangrado del niño o niña. Los niños con hemofilia deben ver a su equipo de atención integral cada seis a 12 meses para recibir atención de seguimiento.

El tratamiento para la hemofilia puede incluir:

- Terapia de reemplazo de factor (para hemofilia A y B)
- Antifibrinolíticos (para hemofilia A y B)
- Terapia de anticuerpos biespecíficos (para hemofilia A únicamente)
- Desmopresina (desmopressin - DDAVP) (para hemofilia A únicamente)

SÍNDROME DE RETT

El síndrome de Rett es un trastorno del espectro autista que se inicia en la infancia temprana y se da fundamentalmente en niñas. Se caracteriza por la presencia de microcefalia y por la pérdida de las habilidades motoras adquiridas durante los primeros meses de vida. Este trastorno provoca la pérdida progresiva de las capacidades motoras y del habla.

causas

La causa de este trastorno es la mutación en el gen MECP2, que se localiza en el cromosoma X y cumple un papel fundamental en el funcionamiento de las neuronas. En concreto, el MECP2 silencia la expresión de otros genes, previniendo que sintetizen proteínas cuando ello no es necesario. También regula la metilación de los genes, un proceso que modifica la expresión genética sin alterar el ADN.

síntomas

- Discapacidad intelectual severa.
- Trastornos gastrointestinales como estreñimiento.
- Alteraciones en la actividad bioeléctrica cerebral y aparición de crisis epilépticas.
- Ausencia de lenguaje o déficits lingüísticos graves.
- Déficits en la interacción social, aunque se mantiene el interés por los demás.
- Dificultades para caminar, descoordinación de la marcha y de los movimientos del tronco.
- Masticación inadecuada.
- Alteraciones respiratorias como hiperventilación, apnea o retención del aire.
- Escoliosis (curvatura anormal de la columna vertebral).
- Babeo.
- Dificultades en el control de esfínteres.
- Espasmos breves (corea) y contorsiones involuntarias (atetosis).



Estadios del síndrome de Rett

Etapa 1: inicio temprano. Los signos y síntomas son sutiles y es muy fácil que pasen desapercibidos durante esta primera etapa, que comienza entre los 6 y los 18 meses de edad. La etapa 1 puede durar unos meses o un año.

Etapa 2: deterioro rápido. Comienza entre 1 y 4 años de edad, y los niños pierden la capacidad de realizar las actividades que antes podían realizar

Etapa 3: meseta. Esta tercera etapa suele comenzar entre los 2 y los 10 años de edad, y puede durar muchos años. Si bien los problemas de movimiento continúan, el comportamiento puede mejorar ligeramente, hay menos llanto e irritabilidad

Etapa 4: deterioro motor tardío. Esta etapa suele comenzar después de los 10 años y puede durar años o décadas. Se caracteriza por movilidad reducida, debilidad muscular, contracturas articulares y escoliosis.

Factores de riesgo

El síndrome de Rett es poco frecuente. Los cambios genéticos que se conocen como la causa de esta enfermedad son fortuitos, y no se han identificado factores de riesgo. En muy pocos casos, pueden influir factores hereditarios, por ejemplo, tener familiares directos con síndrome de Rett.

Complicaciones

- 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.

tratamiento

El síndrome de Rett se mantiene durante toda la vida. Los déficits no suelen corregirse; más bien tienden a incrementarse a lo largo del tiempo. En caso de que se produzca, la recuperación es discreta y suele limitarse a la mejora de las capacidades de interacción social al final de la infancia o al inicio de la adolescencia.

El tratamiento del síndrome de Rett es fundamentalmente de tipo sintomático, es decir, enfocado en la reducción de las múltiples problemáticas. Por tanto, las intervenciones varían en función del síntoma concreto que se pretenda aliviar.

Prevención

No existe una forma conocida de prevenir el síndrome de Rett. En la mayoría de los casos, los cambios genéticos que causan este trastorno aparecen de manera espontánea. Aun así, si tienes un hijo u otro familiar con síndrome de Rett, es posible que quieras preguntarle al proveedor de atención médica sobre las pruebas genéticas y la consejería genética.



Referencia Bibliográfica

<https://www.guiainfantil.com/articulos/salud/enfermedades-infantiles/ninos-albinos/>

<https://mibebeyo.elmundo.es/ninos/salud-bienestar/asociacion-espanola-pediatria-recomienda-adaptacion-progresiva-cambio-hora>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>

<https://www.bebesymas.com/salud-infantil/fibrosis-quistica-bebes-ninos-que-cuales-sus-sintomas-que-tratamientos-existen>

<https://kidshealth.org/es/kids/k-tourette.html>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465>

<https://www.cincinnatichildrens.org/espanol/temas-de-salud/alpha/h/hemophilia>

<https://es.childrens.com/health-wellness/hemophilia-in-children#:~:text=La%20hemofilia%20en%20los%20ni%C3%B1os%20con%20hemofilia%20en%20los%20ni%C3%B1os%20con%20hemofilia>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>

<https://psicologiaymente.com/clinica/sindrome-de-rett>