



# UDS

Mi Universidad

## **Cuadro comparativo**

Nombre del Alumno: Fabiola Lopez Lopez

Nombre del tema: Patologías no tan frecuentes en el niño

Parcial: 3er

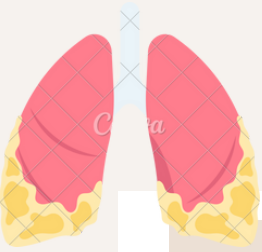
Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y adolescente

Nombre del profesor: Cecilia de la cruz Sanchez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 7mo

# PATOLOGÍAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO



## Patologías

## Etiología

## Síntomas

## Diagnóstico

## Tratamiento

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.

En la fibrosis quística, un defecto (mutación) en un gen, el gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), cambia una proteína que regula el movimiento de la sal que entra a las células y sale de ellas.

- 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, Náuseas, Falta de apetito, Diarrea

El Test del Sudor o ionotest, examen de detección, se analiza una muestra de sudor para detectar niveles más altos de lo normal de una sustancia química llamada tripsinógeno inmunorreactivo, que es liberada por el páncreas.

- Antibióticos
- Broncodilatadores
- Agentes que alteran las propiedades del esputo o mucosidad
- Antiinflamatorios, Suplementación enzimática para mejorar la absorción de los alimentos

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. El tipo y la cantidad de melanina que produce el cuerpo determina el color de la piel, del cabello y de los ojos.

Varios genes proporcionan instrucciones para producir una de las diversas proteínas participantes en la producción de melanina. La melanina se produce en células llamadas melanocitos, que se encuentran en la piel, el cabello y los ojos.

Pecas, Lunares, con o sin pigmentación, que en ocasiones son de color rosado, Manchas grandes similares a las pecas, llamadas lentigos solares, cabello puede variar de muy blanco a marrón, Las pestañas y las cejas a menudo están pálidas.

- 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.

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.

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.

Es un trastorno complejo que, probablemente, se desencadena a causa de una combinación de factores heredados (genéticos) y ambientales. Las sustancias químicas en el cerebro que transmiten impulsos nerviosos (neurotransmisores), como la dopamina y la serotonina, pueden estar involucrada.

Tics simples: Parpadeo de ojos, Tocar u oler objetos, Sacudir la cabeza Repetir movimientos observados Encoger los hombros Tics complejos: Repetir movimientos observados, Caminar siguiendo un patrón determinado, Hacer gestos obscenos, Inclinar o girar

No existe una prueba específica que pueda diagnosticar el síndrome de Tourette. El diagnóstico se basa en la historia clínica de los signos y síntomas.

- Análisis de sangre
- Estudios de diagnóstico por imágenes como una resonancia magnética

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
- terapia

La hemofilia 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).

Cuando una persona sangra, el cuerpo normalmente reúne células sanguíneas para formar un coágulo a fin de detener el sangrado. Los factores de coagulación son proteínas en la sangre que funcionan con células, a las que se las conoce como plaquetas, para formar coágulos. La hemofilia sucede cuando falta un factor de coagulación o cuando sus niveles son bajos.

Sangrado excesivo, moretones grandes o profundos, Sangrado inusual, Dolor, hinchazón u opresión en las articulaciones, Sangre en la orina o en las heces, Sangrado nasal sin causa conocida, En los bebés, Sangrado nasal sin causa aparente, Dolor de cabeza intenso y prolongado, Vómitos reiterados, Somnolencia o letargo, Visión doble

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.

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.

- Desmopresina.
- Medicamentos para conservar los coágulos
- Sellantes de fibrina



# PATOLOGÍAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO

## Patologías

El síndrome de Rett 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.



## Etiología

Los cambios genéticos que causan el síndrome de Rett se producen al azar, normalmente en el gen MECP2. Muy pocos casos de este trastorno genético se heredan. Los cambios genéticos parecen causar problemas en la producción de las proteínas fundamentales para el desarrollo cerebral. Sin embargo, la causa exacta no se comprende totalmente y continúa estudiándose.

## Síntomas

El embarazo y el parto de las mamás cuyos bebés tienen síndrome de Rett, generalmente, no tienen complicaciones. La mayoría de los bebés con síndrome de Rett crecen y se comportan con normalidad durante los primeros seis meses. Después de ese tiempo, comienzan a aparecer los signos y síntomas.

- Retraso en el crecimiento
- Pérdida de las habilidades de coordinación y movimiento
- Pérdida de la capacidad de comunicación
- Movimientos anormales de las manos
- Movimientos oculares extraños
- Irritabilidad y llanto
- Curvatura de la columna vertebral hacia los lados (escoliosis)

## Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Rett implica observar detenidamente el crecimiento y desarrollo de tu hijo, además de responder preguntas sobre los antecedentes médicos y familiares.

- Análisis de sangre
- Análisis de orina
- Pruebas por imágenes, como resonancia magnética o tomografía computarizada
- Pruebas de audición
- Exámenes de los ojos y la visión
- Pruebas de la actividad cerebral (electroencefalogramas)

## 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. La necesidad de tratamiento y de apoyo no desaparece cuando los niños crecen; por lo general, esta necesidad se mantiene durante toda la vida. El tratamiento del síndrome de Rett requiere un trabajo en equipo.

- Atención médica regular
- Medicamentos
- Fisioterapia
- Terapia ocupacional
- Logopedia
- Apoyo nutricional
- Intervenciones de comportamiento

# *Referencias Bibliográficas*

- <https://www.bebesymas.com/salud-infantil/fibrosis-quistica-bebes-ninos-que-cuales-sus-sintomas-que-tratamientos-existen>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/albinism/diagnosis-treatment/drc-20369189>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20350470>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/hemophilia/diagnosis-treatment/drc-20373333>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20377233>