



UDS

Mi Universidad

Nombre del alumno (a): Luz Elena Oramas Estefano

Nombre del tema: Patologías no frecuente en el niño

Parcial: 3

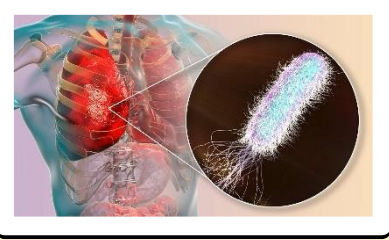
Nombre de la Materia: enfermería en el cuidado del niño

Nombre del profesor: Cecilia de la Cruz

Nombre de la Licenciatura: Enfermería.

Cuatrimestre: 7

Pichucalco, Chiapas.

ENFERMEDADES	DEFINICION	CUADRO CLINICO	CAUSAS	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO
<p style="text-align: center;">FIBROSIS QUISTICA</p>	<p>La fibrosis quística es un trastorno heredado que causa daños graves en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo.</p> 	<p>Signos y síntomas respiratorios</p> <ul style="list-style-type: none"> • Tos persistente que produce moco espeso (esputo) • Sibilancia • Intolerancia al ejercicio • Infecciones pulmonares recurrentes • Fosas nasales inflamadas o congestión nasal • Sinusitis recurrente <p>Signos y síntomas digestivos</p> <ul style="list-style-type: none"> • Heces grasosas y con mal olor • Poco aumento de peso y crecimiento • Obstrucción intestinal, particularmente en recién nacidos (íleo meconio) • Estreñimiento crónico o severo 	<p>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. El resultado es una mucosidad espesa y pegajosa en los sistemas respiratorio, digestivo y reproductor, así como un aumento de la sal en el sudor.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Análisis genéticos a partir de una muestra de sangre. • Prueba del sudor, que mide la cantidad de sal en la sudoración de una persona. Un nivel alto de sal en la sudoración puede indicar la presencia de fibrosis quística. • Pruebas de cribado neonatal. • Detección sistemática prenatal, antecedentes familiares o presentación sintomática. • Identificación de 2 variantes causantes de fibrosis quística (1 en cada cromosoma). 	<p>No existe cura para la fibrosis quística, pero el tratamiento pueden aliviar los síntomas, reducir las complicaciones y mejorar la calidad de vida.</p> <p>Los objetivos del tratamiento incluyen lo siguiente:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Prevenir y controlar las infecciones que se producen en los pulmones • Extraer y aflojar la mucosidad de los pulmones • Tratar y prevenir la obstrucción intestinal • Lograr una nutrición adecuada
<p style="text-align: center;">Albinismo</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</p>	<p>Piel La forma más fácil de detectar albinismo es el cabello blanco y la piel de color muy claro en comparación con la de los hermanos u otros parientes consanguíneos.</p> <p>Cabello El color del cabello puede variar de muy blanco a marrón. Las personas de ascendencia africana o asiática con albinismo</p>	<p>El albinismo es el resultado de un cambio en uno de estos genes. Se pueden desarrollar diferentes tipos de albinismo, según el tipo de cambio genético que ocasionó el trastorno. El cambio genético puede llevar a la ausencia total de melanina o una reducción importante en la cantidad de melanina.</p>	<p>El diagnóstico del albinismo se basa en lo siguiente:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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, 	<p>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.</p>

Personas Con Albinismo Tienen Problemas De Visión.



pueden tener el cabello de color amarillo, rojizo o marrón.

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.

Visión

Los problemas de la vista son una característica clave de todos los tipos de albinismo.

- Nistagmo.
- Una posición o postura de la cabeza poco habitual.
- Imposibilidad de mirar con los dos ojos en la misma dirección al mismo tiempo u ojos cruzados, una afección llamada estrabismo.
- Hipermetropía y miopía.
- Fotofobia.
- Astigmatismo, que causa visión borrosa.
- Diferencias en el desarrollo de la capa fina de tejido en la pared interna de la parte posterior del ojo.
- Alteración en el recorrido del nervio óptico.
- Percepción deficiente de la profundidad
- Ceguera legal

moretones frecuentes o grandes, o infecciones inesperadas.

<p>SÍNDROME DE GILLES DE TOURETTE</p>	<p>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.</p>	<p>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.</p> <p>los tics se clasifican en:</p> <ul style="list-style-type: none"> • tics simples. Estos tics repentinos, breves y repetitivos implican un número limitado de grupos musculares. • tics complejos. Estos patrones de movimientos diferentes y coordinados involucran varios grupos musculares. <p>Además, los tics pueden</p> <ul style="list-style-type: none"> • varían 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 adulto 	<ul style="list-style-type: none"> • 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. 	<p>Entre los criterios utilizados para diagnosticar el síndrome de Tourette se incluyen los siguientes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 	<p>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.</p> <p>Medicamentos</p> <ul style="list-style-type: none"> • medicamentos que bloquean o disminuyen la dopamina. • inyecciones de botulina (bótox). • medicamentos contra el déficit de atención con hiperactividad.
<p>Hemofilia</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>	<p>Los signos y síntomas del sangrado espontáneo son los siguientes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 	<p>La hemofilia sucede cuando falta un factor de coagulación o cuando sus niveles son bajos.</p>	<p>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.</p> <p>Los análisis del factor de coagulación pueden revelar una deficiencia de</p>	<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Desmopresina. En algunas formas de hemofilia leve, esta hormona puede estimular al cuerpo para que





- 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.

- Dolor de cabeza intenso y prolongado
- Vómitos reiterados
- Somnolencia o letargo
- Visión doble
- Debilidad o torpeza repentinas
- Convulsiones o ataques

dicho factor y determinar el nivel de gravedad de la hemofilia.

libere más factor de coagulación.

- **Emicizumab (Hemlibra).** Es un medicamento más reciente que no incluye factores de coagulación
- **Medicamentos para conservar los coágulos.**
- **Sellantes de fibrina.**
- **Fisioterapia.** Puede aliviar los signos y los síntomas si el sangrado interno ha dañado las articulaciones
- **Primeros auxilios para cortes menores.**

Síndrome de Rett

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.

Los signos y síntomas principales incluyen los siguientes:

- **Retraso en el crecimiento.** El crecimiento del cerebro se ralentiza después del nacimiento. La cabeza más pequeña de lo normal (microcefalia) suele ser el primer signo de que un niño tiene el síndrome de Rett. A medida que el niño

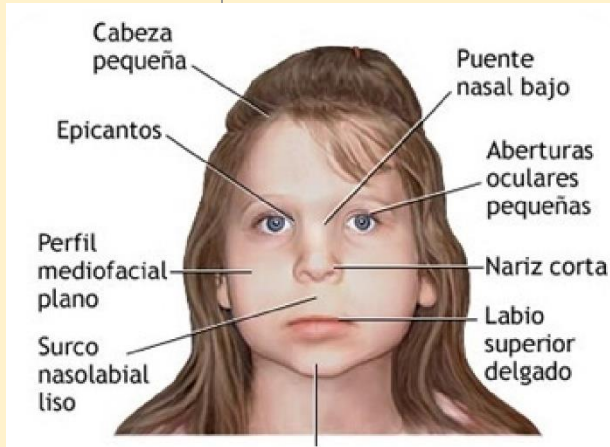
Trastorno genético neurológico. La mayoría de los casos de síndrome de rett se debe a un cambio (también llamado mutación) en un gen.

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.

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.



crece, el retraso del crecimiento se manifiesta en otras partes del cuerpo.

- **Pérdida de las habilidades de coordinación y movimiento.** Los primeros signos, por lo general, comprenden un menor control de las manos y una capacidad reducida para gatear o caminar. Al principio, la pérdida de las capacidades se produce rápidamente y luego continúa más progresivamente. Con el tiempo, los músculos se debilitan o se vuelven rígidos, con posiciones y movimientos anormales.
- **Pérdida de la capacidad de comunicación.** Los niños que padecen el síndrome de Rett generalmente comienzan a perder la capacidad de hablar, hacer contacto visual y comunicarse de otras formas. Pueden perder el interés en las demás personas, los juguetes y el entorno. Algunos niños sufren los cambios, como la pérdida repentina del

- 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

- servicios de apoyo.

		<p>habla, rápidamente. Con el tiempo, los niños pueden recuperar el contacto visual y desarrollar habilidades de comunicación no verbal progresivamente.</p> <ul style="list-style-type: none">• Movimientos anormales de las manos. Los niños con síndrome de Rett suelen desarrollar movimientos repetitivos y sin motivo de las manos; estos movimientos varían de un niño al otro. Algunos de estos incluyen retorcer las manos, apretarlas, frotarlas, aplaudir o golpear.			
--	--	--	--	--	--

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

[Albinismo - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic](#)

[Síndrome de Tourette - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic](#)

[Hemofilia - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic](#)

[Síndrome de Rett - Diagnóstico y tratamiento - Mayo Clinic](#)

