



Cuadro comparativo

Nombre del Alumno (a): Anette Brigith Álvarez Rojas

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 Sánchez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 7mo

PATOLOGÍAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO

Patologías	Concepto	Etiología	Fisiopatología	Cuadro clínico	Diagnostico	Tratamiento
<p>Fibrosis quística</p> 	<p>Es una enfermedad genética crónica que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo. Se produce debido a un defecto en un gen que regula el movimiento de sal y agua dentro y fuera de las células, lo que causa una acumulación de moco espeso y pegajoso. Este moco obstruye las vías respiratorias, causando infecciones pulmonares recurrentes, y también bloquea los conductos del páncreas, dificultando la digestión de los alimentos.</p>	<p>La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Se basa en una mutación genética en el gen CFTR (Regulador de la Conductancia Transmembrana de la Fibrosis Quística), ubicado en el cromosoma 7. Esta mutación afecta la proteína CFTR, que regula el transporte de cloro y sodio en las células de las glándulas exocrinas, lo que altera el equilibrio de agua y sal. Como resultado, se produce un moco espeso y pegajoso que obstruye las vías respiratorias y los conductos en órganos como el páncreas. La fibrosis quística es hereditaria y sigue un patrón de herencia autosómico recesivo, es decir, ambos padres deben ser portadores del gen mutado para que un hijo desarrolle la enfermedad.</p>	<p>Se origina en la disfunción de la proteína CFTR, que normalmente regula el transporte de cloro y agua a través de las membranas celulares en las glándulas exocrinas. Al estar alterada, esta proteína provoca una reducción del flujo de cloro y agua hacia las superficies de las mucosas, lo que resulta en un moco espeso y viscoso. Este moco obstruye los conductos respiratorios, causando infecciones pulmonares recurrentes y daño progresivo en los pulmones. Además, en el sistema digestivo, especialmente en el páncreas, el moco bloquea la liberación de enzimas digestivas esenciales y llevando a problemas de absorción de nutrientes y malnutrición.</p>	<p>Los síntomas en los recién nacidos pueden incluir:</p> <ul style="list-style-type: none"> Retraso en el crecimiento. Incapacidad para aumentar de peso normalmente durante la niñez. Ausencia de deposiciones durante las primeras 24 a 48 horas de vida. Piel con sabor salado. <p>Los síntomas relacionados con la función intestinal pueden incluir:</p> <ul style="list-style-type: none"> Dolor abdominal a causa del estreñimiento grave. Aumento de gases, meteorismo o un abdomen que parece hinchado (distendido). Náuseas e inapetencia. Heces pálidas o color arcilla, de olor fétido, que tienen moco o que flotan. Pérdida de peso. Historial de prolapso rectal. <p>Los síntomas relacionados con los pulmones y los senos paranasales pueden incluir:</p> <ul style="list-style-type: none"> Tos o aumento de la mucosidad en los senos paranasales o los pulmones. Fatiga. Congestión nasal causada por los pólipos nasales. Episodios recurrentes de neumonía. Dolor o presión sinusal causados por infección o pólipos. 	<ul style="list-style-type: none"> Tamizaje neonatal: En muchos países, se realiza una prueba de tamizaje en recién nacidos, que incluye el análisis de tripsina inmunorreactiva (IRT) en la sangre. Prueba de cloro en sudor: Consiste en medir la cantidad de cloro en el sudor del niño. Niveles altos de cloro en el sudor son indicativos de la enfermedad, ya que en niños con fibrosis quística, las glándulas sudoríparas no funcionan correctamente y secretan sudor con altos niveles de cloro. Pruebas genéticas: Se pueden realizar pruebas genéticas para detectar las mutaciones específicas asociadas con esta enfermedad. Esto confirma el diagnóstico y ayuda a identificar variantes genéticas particulares. Evaluación clínica y de antecedentes familiares: Se evalúan los síntomas respiratorios y digestivos del niño, como infecciones respiratorias recurrentes, dificultad para ganar peso, problemas intestinales y antecedentes familiares de fibrosis quística. <p>El diagnóstico temprano es crucial para iniciar el tratamiento adecuado, mejorar la calidad de vida y ralentizar la progresión de la enfermedad en los niños.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Tamizaje neonatal: En muchos países, se realiza una prueba de tamizaje en recién nacidos, que incluye el análisis de tripsina inmunorreactiva (IRT) en la sangre. Prueba de cloro en sudor: Consiste en medir la cantidad de cloro en el sudor del niño. Niveles altos de cloro en el sudor son indicativos de la enfermedad, ya que en niños con fibrosis quística, las glándulas sudoríparas no funcionan correctamente y secretan sudor con altos niveles de cloro. Pruebas genéticas: Se pueden realizar pruebas genéticas para detectar las mutaciones específicas asociadas con esta enfermedad. Esto confirma el diagnóstico y ayuda a identificar variantes genéticas particulares. Evaluación clínica y de antecedentes familiares: Se evalúan los síntomas respiratorios y digestivos del niño, como infecciones respiratorias recurrentes, dificultad para ganar peso, problemas intestinales y antecedentes familiares de fibrosis quística. <p>El diagnóstico temprano es crucial para iniciar el tratamiento adecuado, mejorar la calidad de vida y ralentizar la progresión de la enfermedad en los niños.</p>
<p>Anemia de Fanconi</p> 	<p>Es un trastorno genético raro que afecta la médula ósea y reduce su capacidad para producir células sanguíneas. Es una forma de anemia aplásica caracterizada por una baja producción de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas, lo que provoca anemia, mayor susceptibilidad a infecciones y sangrado fácil. La enfermedad también puede estar asociada con malformaciones congénitas, problemas de crecimiento y un mayor riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer, como la leucemia.</p>	<p>Se basa en mutaciones genéticas en uno de varios genes (como FANCA, FANCC, FANCG, entre otros) que están involucrados en la reparación del ADN. Estas mutaciones provocan un defecto en los mecanismos de reparación del ADN, lo que causa un daño acumulativo en las células de la médula ósea y en otros tejidos. Este trastorno es hereditario y sigue un patrón de herencia autosómico recesivo en la mayoría de los casos, lo que significa que el niño debe heredar una copia del gen mutado de cada padre para desarrollar la enfermedad. La acumulación de errores en el ADN da lugar a una disminución progresiva de la producción de células sanguíneas y un mayor riesgo de cáncer.</p>	<p>Es un defecto en los mecanismos de reparación del ADN de las células debido a mutaciones en los genes de la familia FAN (como FANCA, FANCC y FANCG). En condiciones normales, estos genes producen proteínas que forman un complejo que ayuda a reparar el ADN dañado, especialmente en células que se dividen rápidamente, como las de la médula ósea. En la anemia de Fanconi, las mutaciones impiden que este sistema de reparación funcione correctamente, lo que lleva a una acumulación de daño en el ADN y, en consecuencia, a la muerte prematura o mal funcionamiento de las células madre hematopoyéticas en la médula ósea. Esto resulta en una disminución de la producción de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas (anemia aplásica).</p>	<p>La mayoría de las personas con la anemia de Fanconi tienen algunos de estos síntomas:</p> <ul style="list-style-type: none"> Tubo digestivo, corazón y pulmones anormales Problemas óseos (especialmente las caderas, la columna o las costillas, pueden ocasionar columna curvada (<i>escoliosis</i>)) Cambios en el color de la piel, como áreas cutáneas oscuras, llamadas manchas de color café con leche y <i>vitiligo</i> Sordera debido a oídos anormales Problemas en los ojos o los párpados Riñón(es) que no se formaron correctamente Problemas con los brazos y las manos tales como ausencia o deformación del dedo pulgar o pulgares adicionales, problemas en las manos y el hueso del brazo y hueso pequeño o que falta en el antebrazo Estatura baja Cabeza pequeña Testículos pequeños y cambios genitales 	<ul style="list-style-type: none"> Pruebas de Rotura Cromosómica: Estas pruebas exponen las células a ciertos agentes químicos, como diepoxibutano o mitomicina C, para observar si ocurre rotura cromosómica o alteraciones en el ADN, típicas de la anemia de Fanconi. Pruebas Genéticas: Identifican mutaciones en los genes FAN (como FANCA, FANCC, FANCG), confirmando el diagnóstico. Estas pruebas son especialmente útiles en familiares o personas sin síntomas claros. Biopsia de Médula Ósea: Puede realizarse para evaluar el grado de aplasia (falta de células) en la médula y el riesgo de desarrollar leucemia. Evaluación Física: Se buscan características físicas comunes en la enfermedad, como anomalías en las extremidades o el crecimiento, para apoyar el diagnóstico. 	<ul style="list-style-type: none"> Transplante de Médula Ósea: Es el tratamiento más efectivo para la insuficiencia de médula ósea. Un trasplante de un donante compatible puede restaurar la producción de células sanguíneas y mejorar la calidad de vida del paciente. Es el tratamiento de elección, especialmente en pacientes jóvenes. Terapia de Factores de Crecimiento: Se utilizan factores de crecimiento hematopoyético (como la eritropoyetina o el factor estimulante de colonias) para estimular la producción de células sanguíneas en pacientes que no son candidatos al trasplante. Transfusiones de Sangre y Plaquetas: Ayudan a manejar la anemia y la trombocitopenia (baja cantidad de plaquetas), proporcionando alivio temporal a los síntomas.
<p>Albinismo</p> 	<p>Es un trastorno genético hereditario caracterizado por una producción reducida o nula de melanina, el pigmento que proporciona color a la piel, cabello y ojos. Esta condición se debe a mutaciones en genes específicos involucrados en la biosíntesis de la melanina, como el gen TYR, que afecta la enzima tirosinasa. La falta de melanina no solo afecta la pigmentación, sino que también conlleva complicaciones visuales como fotofobia, nistagmo y disminución de la agudeza visual, ya que la melanina es fundamental en el desarrollo normal de la retina.</p>	<p>Es de origen genético y se asocia a mutaciones en distintos genes responsables de la producción de melanina, principalmente en el gen TYR, que codifica la enzima tirosinasa, y en otros como OCA2, TYRP1 y SLC45A2. Estos genes regulan distintos pasos de la síntesis de melanina en los melanocitos, las células especializadas en la producción de este pigmento. Dependiendo del gen afectado y del tipo de mutación, el albinismo puede presentarse en distintas formas, como el albinismo oculocutáneo y el albinismo ocular. Este trastorno suele heredarse de manera autosómica recesiva.</p>	<p>Se basa en alteraciones en la biosíntesis de melanina debido a mutaciones genéticas que afectan enzimas y proteínas clave en los melanocitos. La melanina, producida a partir de la tirosina mediante la acción de la enzima tirosinasa, es esencial para la pigmentación de la piel, el cabello, y los ojos, además de desempeñar un rol importante en el desarrollo adecuado de la retina. En personas con albinismo, las mutaciones en genes como TYR (para la tirosinasa), OCA2, SLC45A2 y otros limitan la producción o funcionalidad de la melanina.</p>	<p>Varía según el tipo y la cantidad de melanina reducida en el cuerpo, pero generalmente incluye síntomas en la piel, el cabello, los ojos y la visión.</p> <ul style="list-style-type: none"> Falta de color en el cabello, la piel o el iris del ojo. Piel y cabello más claros de lo normal. Parches de piel sin color. Muchas formas de albinismo están asociadas con los siguientes síntomas: <ul style="list-style-type: none"> Ojos bizcos o estrabismo. Sensibilidad a la luz. Movimientos oculares rápidos. Problemas de visión o ceguera funcional. Mayor riesgo de cáncer de piel 	<p>Una evaluación clínica detallada junto con pruebas específicas para confirmar la condición y determinar su tipo. Los pasos principales incluyen:</p> <ul style="list-style-type: none"> Evaluación clínica: Se realiza un examen físico para observar la piel, el cabello y los ojos, identificando las características clásicas de hipopigmentación. Examen oftalmológico: Se realizan pruebas como: <ul style="list-style-type: none"> Oftalmoscopia Pruebas de refracción Prueba de nistagmo Evaluación de la respuesta de los nervios ópticos Análisis genético: Se realiza un análisis de ADN para identificar mutaciones en genes específicos asociados con el albinismo, como TYR, OCA2, SLC45A2 y otros. Electroretinografía (ERG) o Potenciales Evocados Visuales (PEV): Estas pruebas pueden evaluar la función de la retina y la transmisión de señales a lo largo de la vía visual Evaluación dermatológica: Dado el riesgo de daño cutáneo y cáncer de piel, se puede realizar una revisión de la piel para identificar lesiones tempranas. 	<p>El objetivo del tratamiento es aliviar los síntomas, este dependerá de qué tan grave sea el trastorno. El tratamiento implica proteger la piel y los ojos del sol. Para lograrlo:</p> <ul style="list-style-type: none"> Reduzca el riesgo de sufrir quemaduras solares evitando el sol, usando protectores solares y cubriéndose completamente con ropa al exponerse al sol. Use protectores solares con un alto factor de protección solar (FPS). Use gafas de sol (protegidas contra radiación UV) para ayudar a aliviar la sensibilidad a la luz. Cirugía de los músculos oculares para corregir movimientos oculares anormales. Asesoramiento genético
<p>Síndrome de Gilles de la Tourette</p> 	<p>Comúnmente conocido como síndrome de Tourette, es un trastorno neurológico caracterizado por la presencia de tics motores y tics vocales que ocurren de manera repetitiva, rápida e involuntaria. Los tics motores pueden incluir movimientos bruscos como parpadeo, encogimiento de hombros o gestos faciales, mientras que los tics vocales abarcan sonidos involuntarios como gruñidos, aclarado de garganta o palabras inapropiadas. Para que sea diagnosticado como síndrome de Tourette, los tics deben estar presentes durante al menos un año, con inicio antes de los 18 años de edad.</p>	<p>La etiología del síndrome de Gilles de la Tourette es multifactorial e involucra:</p> <ul style="list-style-type: none"> Factores genéticos: Existe una fuerte predisposición hereditaria, con un mayor riesgo en individuos con antecedentes familiares de tics o trastornos comórbidos como el trastorno obsesivo-compulsivo y el trastorno por déficit de atención e hiperactividad. Disfunciones neurobiológicas: Se ha observado que está relacionado con alteraciones en los circuitos neuronales que involucran los ganglios basales, la corteza prefrontal y el tálamo, que son cruciales para el control motor y el comportamiento. Alteraciones en el desarrollo neuropsicológico: Anomalías en el desarrollo del sistema nervioso central pueden afectar la formación de conexiones neuronales, lo que impacta el control motor y la regulación emocional. 	<p>La fisiopatología del síndrome de Gilles de la Tourette se asocia con una alteración en el circuito corticoestriado-tálamo-cortical, lo que provoca la desinhibición del sistema motor y límbico. Sin embargo, la ubicación exacta de los tics en el cuerpo aún no se conoce con certeza. El síndrome de Gilles de la Tourette puede estar asociado con otros trastornos, como el trastorno por déficit de atención (TDA), el trastorno obsesivo compulsivo (TOC) o los trastornos de ansiedad.</p>	<p>La mayoría de los niños con este síndrome también tienen otros problemas médicos, como trastorno de hiperactividad y déficit de atención (THDA), trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), trastorno de control de impulsos o depresión. El síntoma inicial más común es un tic facial, al cual pueden seguir otros. Un tic es un movimiento o sonido repetitivo, rápido y súbito. Los síntomas del síndrome de Tourette pueden fluctuar desde movimientos menores y diminutos (como gruñidos, aspiración de aire por la nariz o tos) hasta movimientos y sonidos constantes que no se pueden controlar. Los diferentes tipos de tics pueden abarcar:</p> <ul style="list-style-type: none"> Empujar con los brazos. Parpadeo de los ojos. Saltar. Patear. Aclaración de la garganta o aspiración de aire por la nariz en forma repetitiva. Encoger los hombros. 	<p>No existen pruebas de laboratorio para diagnosticar el síndrome de Tourette. Su proveedor de atención médica probablemente hará un examen para comprobar otras causas de los síntomas.</p> <p>Para que se diagnostique el síndrome de Tourette, una persona tiene que:</p> <ul style="list-style-type: none"> Haber tenido muchos tics motores y uno o más tics vocales, aunque estos tics pueden no haberse presentado al mismo tiempo. Tener tics que se presenten muchas veces durante el día, casi todos los días o de manera intermitente a lo largo de un período de más de 1 año. Haberle comenzado los tics antes de la edad de 18. No tener otro problema cerebral o tomar medicamentos que pudiera ser una causa de los síntomas. 	<p>Terapia conductual:</p> <ul style="list-style-type: none"> Terapia de inversión del hábito Terapia cognitivo-conductual (TCC) <p>Medicación:</p> <p>Se considera solo si los tics son severos y afectan la calidad de vida del niño. Algunos medicamentos comúnmente utilizados incluyen:</p> <ul style="list-style-type: none"> Antipsicóticos atípicos Agentes bloqueadores de la dopamina Agentes alfa-agonistas <p>Manejo de comorbilidades:</p> <p>Muchas veces los niños con Tourette presentan trastornos adicionales, como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) o el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC)</p> <p>Apoyo educativo Apoyo psicosocial y familiar</p>

Síndrome de Rett



El síndrome de Rett es un trastorno neuropsiquiátrico del desarrollo que afecta principalmente a las niñas y se caracteriza por un período de desarrollo normal seguido de una pérdida de habilidades motoras y del lenguaje, junto con una serie de síntomas neurológicos. Es causado por mutaciones en el gen MECP2, ubicado en el cromosoma X, que es esencial para el desarrollo normal del cerebro.

El síndrome de Rett es un trastorno ligado al cromosoma X, lo que explica por qué generalmente se encuentra en las niñas. En concreto, este síndrome está causado por una alteración del gen MECP2, que origina problemas en la producción de una proteína que es fundamental para el desarrollo del cerebro. Este gen se encuentra alterado hasta en el 80%-90% de las formas clásicas del síndrome de Rett y en el 40% de las formas atípicas. Otros genes relacionados con el síndrome de Rett son: -Gen CDKL5: se encuentra alterado en el 3%-10% de las formas atípicas. -Gen FOXP1: especialmente en las formas congénitas. -Gen STXBPI: especialmente, en aquellos con epilepsia de inicio precoz.

El síndrome de Rett se centra en la disfunción de la proteína MECP2, que es fundamental para el desarrollo y la función neuronal. Las mutaciones en el gen MECP2 interrumpen su capacidad para regular la expresión de otros genes implicados en la maduración sináptica y en la plasticidad neuronal. Esto conduce a un desarrollo neuronal anormal y a la pérdida progresiva de habilidades motoras y cognitivas. A nivel cerebral, se observan cambios en la morfología neuronal, incluyendo la reducción en el número y la complejidad de las dendritas, lo que afecta la comunicación entre neuronas.

Un bebé con RTT generalmente tiene un desarrollo normal durante los primeros 6 a 18 meses de vida. Los síntomas varían de leves a graves.

- Problemas respiratorios que tienden a empeorar con el estrés.
- Cambio en el desarrollo.
- Babeo y salivación excesiva.
- Brazos y piernas flácidos, que frecuentemente son el primer signo.
- Discapacidades intelectuales y dificultades de aprendizaje.
- Escoliosis.
- Marcha temblorosa, inestable, rígida o caminar sobre los dedos de los pies.
- Convulsiones.
- El crecimiento de la cabeza se hace más lento comenzando entre los 5 y 6 meses de edad.
- Pérdida de los patrones normales de sueño.
- Pérdida de los movimientos con propósito de la mano.
- Pérdida del compromiso social. - Estreñimiento y reflujo gastroesofágico (ERGE) continuos y graves.
- Circulación deficiente que puede llevar a piernas y brazos fríos y de color azulado.
- Problemas graves en el desarrollo del lenguaje.

En niños se basa en una combinación de criterios clínicos y pruebas genéticas, y generalmente sigue estos pasos:

- **Evaluación clínica:** El médico realiza una revisión exhaustiva del historial médico del niño y de los hitos del desarrollo.
- **Criterios diagnósticos:** Los criterios diagnósticos para el síndrome de Rett incluyen la presencia de:
 - Desarrollo normal durante los primeros meses de vida.
 - Pérdida de habilidades motoras y de lenguaje.
 - Movimientos repetitivos de las manos (como frotar o lavar).
 - Dificultades en la coordinación y la marcha.
- **Pruebas genéticas:** Se realizan análisis genéticos que buscan mutaciones en el gen MECP2.
- **Evaluación interdisciplinaria:** Se recomienda una evaluación integral que involucre a pediatras, neurólogos, genetistas, terapeutas ocupacionales y del habla, y otros especialistas que puedan contribuir a una comprensión completa del caso y al manejo del niño.

- Manejo de los síntomas.
- Apoyo de un equipo multidisciplinario.
- Tratamiento de las convulsiones y los trastornos de conducta con anticonvulsivos y medicamentos conductuales.
- Posible uso de trofinetida. No existe curación para el síndrome de Rett.

El tratamiento óptimo del síndrome de Rett incluye un enfoque multidisciplinario que aborde los síntomas y los signos. Un programa de terapia ocupacional, fisioterapia y terapia de la comunicación debe aplicarse para abordar los trastornos en el cuidado personal, como alimentarse y vestirse, la movilidad limitada, la dificultad para caminar, y el déficit de comunicación. Pueden ser necesarios medicamentos para controlar las convulsiones y los trastornos de conducta, la disfunción respiratoria o las dificultades motoras. Se dispone de trofinetida, un análogo sintético del tripéptido N-terminal del factor de crecimiento semejante a la insulina I, para el tratamiento del síndrome de Rett en adultos y niños de 2 años y mayores.

Hemofilia



Es un trastorno hemorrágico hereditario que afecta la capacidad del cuerpo para coagular la sangre adecuadamente, lo que puede llevar a hemorragias prolongadas y espontáneas. Se produce por deficiencias en ciertos factores de coagulación en la sangre, siendo los más comunes la hemofilia A, que se debe a la falta del factor VIII, y la hemofilia B, que resulta de la deficiencia del factor IX. Este trastorno se transmite de manera recesiva ligada al cromosoma X, lo que significa que principalmente afecta a los varones, mientras que las mujeres suelen ser portadoras.

La hemofilia es un trastorno hereditario que se debe a mutaciones, deleciones o inversiones que afectan al gen del factor VIII o del factor IX. Como estos genes se localizan en el cromosoma X, la hemofilia afecta casi exclusivamente a varones. Las hijas de hombres con hemofilia son portadoras obligatorias, pero los hijos varones son normales. Cada hijo de una portadora tiene una probabilidad del 50% de presentar hemofilia, y cada hija tiene una probabilidad del 50% de ser portadora.

La hemostasia normal se produce cuando los niveles de factor VIII y IX son $\geq 50\%$ de lo normal. Las anomalías genéticas con hemofilia grave (niveles de factor $< 1\%$) son típicamente deleciones o inversiones grandes o mutaciones puntuales que interrumpen la expresión génica. Por el contrario, la hemofilia leve o moderada típicamente involucra mutaciones puntuales que producen un cambio de aminoácidos (mutación sin sentido). Los casos esporádicos de hemofilia A y B (en los cuales la madre no es portadora) no son inusuales. En un estudio, el 55% de los pacientes con hemofilia A grave y el 43% de los pacientes con hemofilia B grave fueron casos esporádicos. En las hemofilia A y B leves y moderadas, el 30% de los casos fueron esporádicos (1).

En niños se caracteriza por una serie de síntomas relacionados con la incapacidad del cuerpo para coagular la sangre de manera adecuada, lo que puede llevar a episodios hemorrágicos. Las manifestaciones más comunes incluyen:

1. **Moretones fáciles**
2. **Sangrado prolongado:** Pueden experimentar hemorragias que duran más de lo normal, lo que puede requerir atención médica para controlar el sangrado.
3. **Hemorragias nasales recurrentes**
4. **Sangrado en las articulaciones (hemartrosis):** La acumulación de sangre en las articulaciones, especialmente en las rodillas, codos y tobillos, puede causar dolor, hinchazón, rigidez y disminución de la movilidad.
5. **Sangrado en músculos.**
6. **Hemorragias internas espontáneas**
7. **Síntomas de anemia**
8. **Complicaciones de largo plazo:** Los episodios hemorrágicos recurrentes pueden resultar en daño articular crónico, problemas ortopédicos y limitaciones funcionales a medida que el niño crece.

- **Historia clínica y examen físico.**
- **Pruebas de laboratorio:**
 - Tiempo de protrombina (TP)
 - Tiempo de tromboplastina parcial activada (TTPa)
 - Cuento de plaquetas
- **Dosificación de factores de coagulación:** Si las pruebas iniciales sugieren hemofilia, se realizarán análisis adicionales para medir los niveles específicos de los factores de coagulación VIII y IX en la sangre
- **Diagnóstico genético:** En algunos casos, se pueden realizar pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes F8 o F9, lo que puede ayudar a confirmar el diagnóstico y a evaluar el riesgo de transmisión a la próxima generación, especialmente en familias con antecedentes de hemofilia.
- **Evaluación interdisciplinaria:** Dado que la hemofilia puede tener implicaciones en el manejo a largo plazo y la calidad de vida, se recomienda la evaluación y el seguimiento por un equipo de especialistas que pueden incluir hematólogos, pediatras, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales.

La mejor manera de tratar la hemofilia es reemplazar el factor de coagulación faltante para que la sangre pueda coagular bien. En general, esto se hace inyectando un factor de coagulación de reemplazo en una vena. El factor de coagulación de reemplazo se puede hacer a partir de sangre humana donada. O puede hacerse en un laboratorio; a lo que se llama factor de coagulación recombinante. El factor de coagulación de reemplazo puede ayudar a tratar un episodio de sangrado. En los casos más graves de hemofilia, es posible que reciba el factor de manera regular para prevenir el sangrado. Puede aprender cómo inyectar el factor para que pueda hacerlo usted mismo en casa. Si el sangrado ha dañado sus articulaciones, la terapia física puede ayudar a mejorar su funcionamiento.

Referencias Bibliograficas

- <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/fibrosisqu%C3%ADstica-fq/fibrosis-qu%C3%ADstica?ruleredirectid=757> (S/f). Lectorio.com. Recuperado el 1 de noviembre de 2024, de <https://app.lectorio.com/#/article/2794>
- <https://tourette.org/about-tourette/overview/espanol/medicos/que-es-elsindrome-de-tourette/>
- <https://www.msmanuals.com/es/professional/hematolog%C3%ADa-oncolog%C3%ADa/trastornos-de-coagulaci%C3%B3n/hemofilia?ruleredirectid=757>
- <https://cinfasalud.cinfa.com/p/sindrome-de-rett/>