



Cuadro comparativo

Nombre del alumno (a): Jesús Alexander Arismendi López

Nombre del tema: Patologías Raras del Niño

Parcial: 3ro

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

Nombre del profesor: Cecilia de la Cruz Sánchez

Nombre de la Licenciatura: Lic. en Enfermería

Cuatrimestre: 7mo

TIPOS	¿QUÉ ES?	ETIOLOGÍA	SIGNOS Y SINTOMAS	TRATAMIENTO
FIBROSIS QUISTICA	<p>La fibrosis quística es una enfermedad que hace que el cuerpo fabrique mucosidades densas y pegajosas. Esto causa problemas en dos áreas principales: los pulmones y el sistema digestivo.</p>	<p>La fibrosis quística es una enfermedad de base hereditaria, lo que significa que se trasmite de los papás a los hijos. Las personas con fibrosis quística nacen con ella.</p>	<p>Esto puede causar signos y síntomas como los siguientes:</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>Estas son algunas opciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Medicamentos que se dirigen a las mutaciones genéticas • Antibióticos para tratar y prevenir las infecciones pulmonares • Medicamentos antiinflamatorios para disminuir la hinchazón de las vías respiratorias de los pulmones • Enzimas pancreáticas orales para ayudar a que tu tracto digestivo absorba los nutrientes
ALBINISMO	<p>El albinismo es una afección hereditaria que hace que una persona tenga la piel, el pelo y los ojos muy claros. Ocurre porque su cuerpo fabrica menos melanina de lo normal. La melanina es la sustancia que da color a la piel, el pelo y los ojos. Salvo por sus problemas en la vista, las personas con albinismo están tan sanas como las demás.</p>	<p>La mayoría de las veces, una persona tiene albinismo porque ha heredado el gen del albinismo de sus dos progenitores. Ser portador de solo un gen del albinismo no hace que la persona sea albina</p>	<p>Entre los signos y los síntomas, se incluyen los siguientes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • piel pálida • pelo de color rubio o castaño muy claro o rojizo • ojos de color rosa, azul claro, verde, gris o marrón claro • ojos muy sensibles a la luz • tener un “ojo gaudul” (llamado "estrabismo") 	<p>Para cuidar de los ojos, los niños con albinismo:</p> <ul style="list-style-type: none"> • deben visitar a menudo a un oftalmólogo u oculista (médico de los ojos) durante los primeros dos años de vida y hacer visitas regulares a partir de entonces <p>Las personas con albinismo tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de piel. Para protegerse la piel, pueden:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aplicarse un protector solar de amplio espectro con un FPS mínimo de 30 cuando salgan al exterior y volvérselo a aplicar cada 2 horas. • Tratar de estar a la sombra lo máximo posible.

SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE	<p>Es un trastorno neurológico que se manifiesta primero en la infancia o en la adolescencia, antes de los 18 años. El síndrome de Tourette se caracteriza por muchos tics motores y fónicos que perduran durante más de un año.</p>	<p>Se desconoce la causa exacta del síndrome de Gilles de la Tourette. 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 involucradas.</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. Los síntomas graves pueden interferir significativamente con la comunicación, el funcionamiento cotidiano y la calidad de vida</p>	<p>Los medicamentos que ayudan a controlar los tics y a reducir los síntomas de trastorno relacionados incluyen los siguientes:</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. • Inhibidores adrenérgicos centrales. • Antidepresivos. • Medicamentos anticonvulsivos.
HEMOFILIA	<p>La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario. Los niños con hemofilia no pueden detener el sangrado, ya que no tienen suficiente factor de coagulación en la sangre. Se necesitan factores de coagulación para que la sangre se coagule.</p>	<p>Los tipos de hemofilia A y B son enfermedades hereditarias. Se transmiten de padres a hijos a través de un gen en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.</p>	<p>El síntoma más común de este trastorno es el sangrado abundante e incontrolable.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Moretones. • Hemorragia en una articulación. • Hemorragia en los músculos. 	<p>El tratamiento para la hemofilia puede incluir:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Terapia de reemplazo de factor (para hemofilia A y B) • Antifibrinolíticos (para hemofilia A y B) • Terapia de anticuerpos biespecíficos (para hemofilia A únicamente)
SINDROME DE RETT	<p>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.</p>	<p>En general el síndrome es causado por una mutación en el gen de la proteína de unión a metil CpG 2 (<i>MECP2</i>) que resulta en su función anormal. El gen <i>MECP2</i> está involucrado en la producción de la proteína de unión a metil-citosina 2 (<i>MeCP2</i>), que es necesaria para el desarrollo cerebral y puede aumentar o inhibir la expresión de ciertos genes.</p>	<p>Los signos y síntomas principales incluyen los siguientes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Retraso en el crecimiento. • Pérdida de las habilidades de coordinación y movimiento. • Pérdida de la capacidad de comunicación. • Movimientos anormales de las manos. 	<p>Tratamiento del síndrome de Rett</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 <p>No existe curación para el síndrome de Rett.</p>

Referencia Bibliográfica

- <https://kidshealth.org/es/kids/cystic-fibrosis.html>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/diagnosis-treatment/drc-20353706>
- <https://kidshealth.org/es/parents/albinism.html>
- <https://tourette.org/about-tourette/overview/espanol/medicos/que-es-el-sindrome-de-tourette/>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20350470>
- <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=hemophilia-in-children-90-P05422>
- <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>
- <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cong%C3%A9nitas-del-sistema-nervioso/s%C3%ADndrome-de-rett>