



# UDS

Mi Universidad

## Cuadro comparativo.

*Nombre del alumno (a): Leydi Laura Cruz Hernández*

*Nombre del tema: patologías no tan frecuentes en el niño.*

*Parcial:3*

*Nombre de la Materia: enfermería en el cuidado del niño*

*Nombre del profesor: Cecilia de la Cruz Sánchez*

*Nombre de la Licenciatura: Lic. Enfermería*

*Cuatrimestre: 7mo. Cuatrimestre.*

*Pichucalco, Chis. 03/11/2024.*

# PATOLOGIAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO.

## Concepto.

### fibrosis quística.

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica

más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.



La fibrosis quística es un trastorno hereditario que afecta a las vías respiratorias, así como la secreción y el movimiento de moco por parte del páncreas.

©ADAM

## Causas.

Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas.

ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. Esta enfermedad también puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino.

## Síntomas.

RLos síntomas en los recién nacidos pueden incluir:

- **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

## diagnostico.

Se lleva a cabo un examen de sangre para ayudar a detectar la FQ. El examen busca variaciones en el gen de la FQ. Otros exámenes utilizados para diagnosticar la FQ incluyen:

- El examen del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT, por sus siglas en inglés) es una prueba de detección estándar para FQ en recién nacidos. Un alto nivel de IRT sugiere una posible FQ y requiere exámenes adicionales.
- La **prueba de cloruro en el sudor** es el examen diagnóstico estándar para la FQ. Un alto nivel de sal en el sudor de la persona es una señal de la enfermedad.

## Tratamiento.

- **Antibióticos:** Se pueden tomar por vía oral, intravenosa o por medio de tratamientos respiratorios. Las dosis suelen ser más altas de lo normal y se pueden tomar solo cuando sea necesario o todo el tiempo.
- **Fármacos inhalados:** Diluyen las secreciones de las vías respiratorias.
- **Broncodilatadores:** Ayudan a evitar que las vías respiratorias se estrechen.
- **Complementos de enzimas pancreáticas y vitaminas:** Son parte del tratamiento.
- **Dieta alta en calorías:** Se recomienda para evitar la desnutrición. Se debe reducir el consumo de alimentos ricos en sodio, grasas trans y saturadas y azúcares añadidos.
- **Cirugía:** Se puede realizar para extirpar pólipos nasales que obstruyen la respiración o para tratar la sinusitis recurrente o crónica.

### Albinismo.

Es una falta de producción de melanina. La melanina es una sustancia natural del cuerpo que da color al cabello, la piel y el iris de los ojos..



se presenta cuando uno de varios cambios genéticos hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir **melanina**. Estos cambios se pueden transmitir (ser heredados) de padres a hijos.

La forma más grave de albinismo se denomina albinismo oculocutáneo. Las personas con este tipo de albinismo tienen cabello, piel e iris de color blanco o rosado. También tienen problemas en la visión.

Una persona con albinismo puede tener uno de estos síntomas:

- 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:

- Ojos bizcos
- Sensibilidad a la luz
- Movimientos oculares rápidos
- Problemas de visión o **ceguera** funcional

Las pruebas genéticas ofrecen la forma más precisa de diagnosticar el tipo específico de albinismo. Dichas pruebas son útiles si usted tiene antecedentes familiares de albinismo. También resultan útiles para ciertos grupos de personas que se sabe padecen esta enfermedad.

El tratamiento implica proteger la piel y los ojos del sol. Para lograrlo:

- 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.

### Síndrome de Gilles de la Tourette.

Es una afección que lleva a una persona a realizar movimientos o sonidos rápidos y repetitivos que no puede controlar.



Es probable que este síndrome se transmita de padres a hijos.

El síndrome puede estar ligado a problemas en ciertas zonas del cerebro. Es posible que tenga que ver con sustancias químicas (dopamina, serotonina y norepinefrina) que ayudan a las neuronas a comunicarse entre sí.

El síndrome de Tourette puede ser grave o leve. La probabilidad de que este síndrome ocurra es 3 veces mayor en niños que en niñas.

Los síntomas del síndrome de Tourette con frecuencia se notan primero durante la infancia, aproximadamente a los 6 años. El síntoma inicial más común es un tic facial, al cual pueden seguir otros. El síntoma inicial más común es un tic facial, al cual pueden seguir otros. 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:

- 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

Para que se diagnostique el síndrome de Tourette, una persona tiene que:

- 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.

Las personas que tienen síntomas leves no reciben tratamiento. Esto se debe a que los efectos secundarios de los medicamentos pueden ser peores que los síntomas del síndrome de Tourette.

Un tipo de terapia (terapia cognitiva conductual) llamada de reversión del hábito puede ayudar a suprimir los tics. Hay disponibilidad de diferentes medicamentos para tratar el síndrome de Tourette. El medicamento exacto que se utilice depende de los síntomas y de algún otro problema médico.

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000733.htm>

# PATOLOGIAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO.

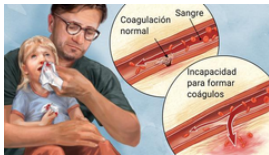
## Concepto.

### Hemofilia.

Se refiere a un grupo de trastornos de sangrado en los cuales la sangre tarda más tiempo de lo normal en coagular.

Existen dos formas de hemofilia:

- **Hemofilia A** (hemofilia clásica, o deficiencia de factor VIII)
- **Hemofilia B** (enfermedad de Christmas, o deficiencia de factor IX)



## Causas.

La hemofilia es causada por la falta de suficiente factor de coagulación VIII o IX en la sangre. En la mayoría de los casos, la hemofilia se transmite de padres a hijos (hereditaria). La mayor parte del tiempo, se transmite a los hijos varones.

## Síntomas.

El síntoma principal de la hemofilia es el sangrado. La hemofilia puede ser leve, moderada, o grave. Los casos leves probablemente no se noten hasta más adelante en la vida, después de sangrado excesivo luego de una cirugía o una lesión. En los peores casos, se puede presentar sangrado grave sin una causa. El sangrado interno puede ocurrir en cualquier parte y es común que se presente en las articulaciones.

Los síntomas incluyen varios hematomas grandes o profundos, inflamación y dolor de las articulaciones, sangrado inexplicable y sangre en la orina o las heces.

## diagnostico.

La hemofilia se diagnostica con mayor frecuencia después de que una persona presenta un episodio anormal de sangrado. También puede diagnosticarse con un examen de sangre para detectar el problema, si otros familiares tienen esta afección.

## Tratamiento.

El tratamiento estándar consiste en reponer el factor de coagulación faltante a través de una vena (infusiones intravenosas).

El tratamiento consiste en las inyecciones de un factor de coagulación o plasma.

## Síndrome de rett

El síndrome de Rett es una enfermedad genética poco frecuente que afecta el desarrollo del cerebro y el sistema nervioso, provocando problemas en el habla, la coordinación y el movimiento. El síndrome de Rett es una rara enfermedad genética que causa problemas en el desarrollo y en el sistema nervioso, la mayoría en niñas. Se relaciona con el trastorno del espectro autista.



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.

Los síntomas incluyen:

- Pérdida del habla
- Pérdida de los movimientos de las manos, tales como agarrar las cosas
- Movimientos compulsivos como retorcerse las manos
- Problemas de equilibrio
- Problemas respiratorios
- Problemas de conducta
- Problemas de aprendizaje o discapacidad intelectual

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. Este diagnóstico se suele considerar cuando se advierte que la cabeza crece más lentamente o que hay pérdida de las habilidades o de hitos fundamentales del desarrollo.

Para diagnosticar el síndrome de Rett, primero deben descartarse otras afecciones con síntomas similares.

Los tratamientos existentes están centrados en usar medicamentos ya aprobados que ayudan a pacientes individuales. Existen también terapias enfocadas a mejorar la calidad de vida del paciente y la familia. Entre las terapias aplicadas se encuentran las de estimulación (incluyen fisioterapia, musicoterapia, hidroterapia, logopedia, equinoterapia y terapia ocupacional) o, en el plano cognitivo, el modelo llamado "Eye Tracker", es decir, el aprendizaje y comunicación asistida por ordenador, que ha demostrado muy buenos resultados.

**Atención médica regular.**

**Logopedia.**

**Apoyo nutricional.**

**Intervenciones de comportamiento.**

**Fisioterapia.**

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20377233>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000537.htm>