



CUADRO COMPARATIVO

**NOMBRE DEL ALUMNO: JOANA
LIZETH JIMENEZ JUAREZ**

**NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGIAS
NO TAN FRECUENTES EN NIÑOS**

PARCIAL:3ER

**NOMBRE DE LA MATERIA:
ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL
NIÑO Y EL ADOLECENTE**

**NOMBRE DEL PROFESOR: CECILIA
DE LA CRUZ SÁNCHEZ**

**NOMBRE DE LA LICENCIATURA:
ENFERMERÍA**

CUATRIMESTRE: 7MO

PATOLOGIAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO

FIBROSIS QUISTICA

CONCEPTO

Es una enfermedad genética que provoca la producción de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el páncreas, el hígado, los intestinos, los senos paranasales y los órganos sexuales

CAUSAS

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. 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.

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

SINTOMAS

- 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
- 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

DIAGNOSTICOS

- 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.

ALBINISMO

CONCEPTO

El albinismo es causado por una mutación genética que habitualmente se transmite de padres a hijos. La mutación altera la producción de melanina, el pigmento que protege la piel de los rayos ultravioletas (UV).

SINTOMAS

El albinismo puede provocar problemas en los ojos. No todas las personas con albinismo tienen una falta evidente de color en la piel o el pelo, con lo cual los problemas en los ojos podrían ser el primer signo de albinismo.

- Nistagmo (cuando los ojos de una persona se mueven de forma rápida e incontrolada)
- Estrabismo (ojos desalineados)
- Sensibilidad a la luz intensa)
- Errores de refracción, incluyen hipermetropía (hiperopía), miopía (dificultad para ver de cerca) y astigmatismo
- Hipoplasia foveal. Es una afección en la que la retina no se desarrolla normalmente antes del nacimiento y durante la infancia

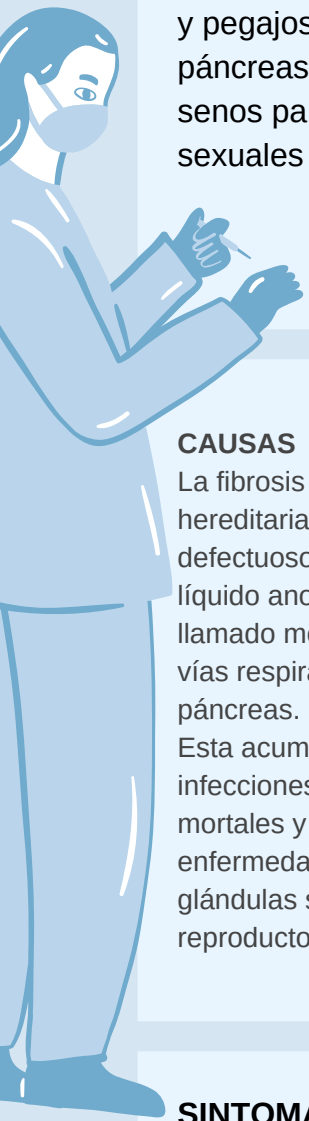
DIAGNOSTICO

el oftalmólogo le realizará un examen minucioso de los ojos. Buscará la presencia de nistagmo, estrabismo y fotofobia. Cualquiera de estas afecciones por sí misma no es necesariamente un signo de albinismo. Un oftalmólogo también examinará la retina y el iris para ver si se han desarrollado como deberían

TRATAMIENTO

El albinismo en sí mismo no tiene tratamiento, pero algunas de las afecciones que tienen las personas con albinismo son tratables. Otras afecciones relacionadas con el albinismo son manejables.

Por ejemplo, el estrabismo se puede tratar con anteojos o con cirugía. Los anteojos también pueden ayudar a mejorar la visión y reducir la sensibilidad a la luz. En el caso de los niños con baja visión, pueden ser de ayuda los dispositivos para la baja visión como las lupas manuales.



PATOLOGIAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO

SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

Es un trastorno del sistema nervioso que se caracteriza por la aparición de tics, es decir, movimientos o sonidos repentinos, repetitivos e incontrolables:

- Tics motores: movimientos como parpadear, encoger los hombros, muecas o sacudidas de cabeza
- Tics vocales: sonidos como aclararse la garganta, aspirar por la nariz o murmura

SINTOMAS

Los síntomas del síndrome de Tourette con frecuencia se notan primero durante la infancia, aproximadamente a los 6 años. 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.

DIAGNOSTICO

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.

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.

TRATAMIENTO

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.

HEMOFILIA

es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por la incapacidad de la sangre para coagularse de forma adecuada:

- La hemofilia se produce cuando los niveles de un factor de coagulación en la sangre son bajos o falta por completo.
- Los factores de coagulación son proteínas que ayudan a formar coágulos para detener el sangrado.

SINTOMAS

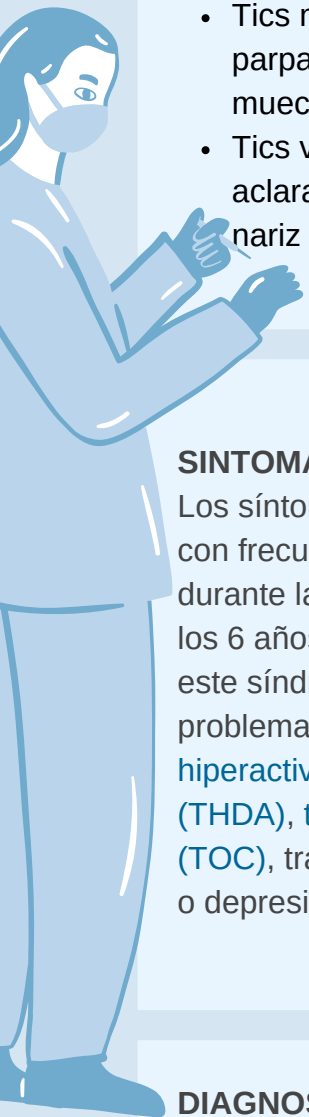
- Hematomas
- Hemorragias en las articulaciones, músculos, tejidos blandos, boca y encías
- Hemorragias en la nariz
- Sangre en la orina o las hece

DIAGNOSTICO

- Preguntar sobre su historial médico, incluyendo síntomas y otras afecciones de salud que pueda tener
- Preguntar sobre sus antecedentes familiares, para saber si tiene familiares que tengan o hayan tenido hemofilia
- Realizar un examen físico para buscar signos de hemofilia, como hematomas
- Solicitar ciertos análisis de sangre para mostrar si su sangre está coagulando como debe.

TRATAMIENTO

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.



PATOLOGIAS NO TAN FRECUENTES EN EL NIÑO

SINDROME DE RETT

El síndrome de Rett es una enfermedad genética poco frecuente que afecta el desarrollo del cerebro y el sistema nervioso, provocando una discapacidad grave. Afecta principalmente a las mujeres y se caracteriza por la pérdida progresiva de habilidades motoras y del habla.

Los médicos diagnostican el síndrome de Rett al observar los signos y los síntomas durante la etapa inicial de crecimiento y de desarrollo del niño, y al realizar evaluaciones continuas de su estado físico y neurológico. Los científicos han desarrollado una prueba genética para encontrar mutaciones en el gen *MECP2*, a fin de complementar las observaciones y el diagnóstico de los médicos.

Vector viral

SINTOMAS

- Movimientos repetitivos de las manos, como retorcerlas
- Pérdida de la capacidad de agarrar objetos
- Problemas de equilibrio
- Problemas respiratorios
- Problemas de conducta
- Problemas de aprendizaje o discapacidad intelectual
- Crecimiento lento de la cabeza y el cerebro
- Problemas para caminar

DIAGNOSTICO

El síndrome de Rett se diagnostica mediante una combinación de evaluación clínica y pruebas genéticas:

Evaluación clínica Y PRUEBAS GENETICAS

Los médicos observan los signos y síntomas del niño durante su crecimiento y desarrollo temprano.

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

- <https://español.ninds.nih.gov/es/tranastornos/sindrome-de-rett>
- <https://www.uiq/salud-ocular7enfermedades/albinismo>
- <https://medillumplus.gov/spanish/ency/article/000107-htm>

