



## Cuadro comparativo.

*Nombre del Alumno: Karla Osorio Contreras.*

*Nombre del tema: Patologías raras del niño.*

*Parcial: 3.*




*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: 7to.*

# Patologías raras del niño.

Patologías.	Concepto.	Etiología.	Cuadro clínico.	Diagnostico.	Tratamiento.
<b>Fibrosis quística.</b> 	<p>Es un trastorno genético que produce la acumulación de moco en ciertos órganos del cuerpo, en especial los <i>pulmones</i> y el <i>páncreas</i>, lo cual lleva a problemas respiratorios, infecciones respiratorias y digestión defectuosa.</p>	<p>Por genes anómalos heredados que alteran la función de la proteína de la fibrosis quística, lo que da lugar a secreciones espesas y pegajosas que obstruyen los pulmones y otros órganos.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Los persistente que produce moco espeso (esputo).</li> <li>• Sibilancia.</li> <li>• Infecciones pulmonares recurrentes.</li> <li>• Fosas nasales inflamadas o congestión nasal.</li> <li>• Sinusitis recurrente.</li> <li>• Dolor de estómago.</li> <li>• Fatiga.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Exploración por tomografía computarizada (TC) abdominal o del tórax.</li> <li>• Radiografía del tórax.</li> <li>• Imagen por resonancia magnética nuclear (RMN) abdominal o del tórax.</li> <li>• Ecografía abdominal.</li> <li>• TC de los senos paranasales.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cambios en el estilo de vida tales como una mejor nutrición, el uso de vitaminas, un incremento en la actividad física, etc.</li> <li>• Antibióticos y medicinas inhaladas.</li> <li>• Tórax o técnicas de limpieza de las vías respiratorias (ACT) pueden ayudar a aflojar el mucus.</li> </ul>
<b>Albinismo.</b> 	<p>La falta parcial o total de la pigmentación de la piel, cabello y ojos, debido a la ausencia o reducción de síntesis y distribución de melanina en el organismo.</p>	<p>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</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nistagmo (cuando los ojos de una persona se mueven de forma rápida e incontrolada).</li> <li>• Estrabismo (ojos desalineados)</li> <li>• Sensibilidad a la luz intensa (se denomina fofobia).</li> <li>• Un problema en el nervio óptico.</li> <li>• Un problema en el iris (cuando el área de color en el centro del ojo no tiene suficiente pigmento para filtrar la luz que entra a los ojos).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Un examen físico en el que se analiza la pigmentación de la piel y del pelo.</li> <li>• Un examen ocular minucioso.</li> <li>• La revisión de los antecedentes, lo que incluye sangrados que no se detienen, moretones frecuentes o grandes, o infecciones inesperadas.</li> </ul>	<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>
<b>Síndrome de Gilles de la Tourette.</b> 	<p>Es un trastorno caracterizado por movimientos repetitivos o sonidos indeseados (tics) que no se pueden controlar con facilidad.</p>	<p>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><b>Tics motores:</b></p> <p><b>Simples:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Parpadeo.</li> <li>• Sacudir la cabeza.</li> <li>• Contraer los hombros.</li> </ul> <p><b>Complejos:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tocar objetos.</li> <li>• Imitación de movimientos</li> <li>• Caminar según un patrón</li> <li>• Gestos obscenos</li> </ul> <p><b>Tics vocales:</b></p> <p>Simples:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Resoplar.</li> <li>• Aclarar la garganta o toser.</li> </ul> <p><b>Complejos:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Repetir palabras o frases.</li> <li>• Decir palabras vulgares, obscenas o insultos.</li> </ul>	<p>No existe una prueba específica que pueda diagnosticar. Se basa en la historia clínica de los signos y síntomas. Recomendar lo siguiente:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Análisis de sangre.</li> <li>• Estudios de diagnóstico por imágenes como una resonancia magnética.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Medicamentos.</li> <li>• Terapia conductual.</li> <li>• Técnicas de relajación.</li> </ul>

<p><b>Hemofilia.</b></p> 	<p>Es una enfermedad hereditaria, que afecta fundamentalmente a los individuos del sexo masculino, que se caracteriza por una deficiencia en la coagulación de la sangre.</p>	<p>Son causados por un cambio en uno de los genes (también llamado variación) que entrega instrucciones para producir las proteínas del factor de coagulación.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Sangrado excesivo sin causa aparente por cortes o por lesiones, o después de una cirugía o de un procedimiento dental.</li> <li>•Muchos moretones grandes o profundos.</li> <li>•Sangrado inusual después de las vacunas.</li> <li>•Dolor, hinchazón u opresión en las articulaciones.</li> <li>•Hematuria.</li> <li>•Epistaxis.</li> <li>•En los bebés, irritabilidad sin causa aparente.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•La historia familiar.</li> <li>•Las pruebas sanguíneas.</li> <li>•Los signos que aparecen.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Terapia de reemplazo de factor (para hemofilia A y B).</li> <li>•Antifibrinolíticos (para hemofilia A y B).</li> <li>•Terapia de anticuerpos biespecíficos (para hemofilia A únicamente).</li> <li>•Desmopresina (desmopresin - DDAVP) (para hemofilia A únicamente).</li> </ul>
<p><b>Síndrome de Rett.</b></p> 	<p>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><b>Afecta el desarrollo cerebral en las niñas.</b></p>	<p>Por mutaciones en el gen MECP2, localizado en el cromosoma X. Este gen es vital para el desarrollo del sistema nervioso, ya que produce una proteína que regula la expresión de otros genes,</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Desarrollo más lento.</li> <li>•Pérdida de movilidad o de función en las manos.</li> <li>•Movimientos distintivos de las manos.</li> <li>•Crecimiento más lento de la cabeza y el cerebro.</li> <li>•Problemas para caminar, caminar de puntillas o con las piernas separadas.</li> <li>•Crisis convulsivas.</li> <li>•Problemas cognitivos.</li> <li>•Problemas digestivos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Análisis de sangre.</li> <li>•Análisis de orina.</li> <li>•Pruebas por imágenes, como resonancia magnética o tomografía computarizada.</li> <li>•Pruebas de audición.</li> <li>•Exámenes de los ojos y la visión.</li> <li>•Pruebas de la actividad cerebral (electroencefalogramas).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Atención medica regular.</li> <li>•Medicamentos.</li> <li>•Fisioterapia.</li> <li>•Terapia Ocupacional.</li> <li>•Logopedia.</li> <li>•Apoyo nutricional.</li> <li>•Intervenciones de comportamiento.</li> <li>•Servicios de apoyo.</li> </ul>

Referencias bibliográficas:

<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Fibrosis-quistica>

<https://www.msmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/fibrosis-qu%C3%ADstica/fibrosis-qu%C3%ADstica>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>

<https://www.radiologyinfo.org/es/info/cysticfibrosis>

<https://cinfasalud.cinfa.com/p/albinismo/>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/albinism/diagnosis-treatment/drc-20369189>

<https://cdincbarcelona.com/es/especialidades-cdinc/enfermedad-parkinson-trastornos-movimiento/sindrome-gilles-de-tourette/>

<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Hemofilia>

<https://rochepacientes.es/hemofilia/diagnostico.html>

<https://www.cincinnatichildrens.org/espanol/temas-de-salud/alpha/h/hemophilia>

<https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/sindrome-de-rett>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>

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