



**Mi Universidad**

## **Cuadro Comparativo**

*Nombre del Alumno: María Guadalupe Muñoz Rodríguez*

*Nombre del Tema: Patologías Raras del Niño  
Parcial: 2do.*

*Nombre de la Materia: Enfermería En El Cuidado Del Niño Y Adolescente*

*Nombre del profesor: Lic. Cecilia De La Cruz Sanchez*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería*

*Cuatrimestre: 7to.*

PATOLOGÍAS	DEFINICIÓN	CAUSAS	SÍNTOMAS	PRUEBAS Y EXÁMENES	TRATAMIENTO
<b>Fibrosis Quística</b>	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.	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.	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	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.	Antibióticos para prevenir y tratar infecciones sinusales y pulmonares. Medicamentos inhalados para ayudar a abrir las vías respiratorias. Vacuna antigripal y vacunas antineumocócica conjugada y de polisacáridos (pregúntele a su proveedor de atención médica cuál es la mejor edad para recibirlas). Es posible que se necesite oxigenoterapia a medida que la enfermedad pulmonar empeore.
<b>Albinismo</b>	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	El albinismo se presenta cuando uno de varios cambios genéticos hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir melanina.	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	Las pruebas genéticas ofrecen la forma más precisa de diagnosticar el tipo específico de albinismo.	El tratamiento implica proteger la piel y los ojos del sol.
<b>Síndrome De Gilles De La Tourette</b>	Es una afección que lleva a una persona a realizar movimientos o sonidos rápidos y repetitivos que no puede controlar.	El síndrome de Tourette recibe el nombre por Georges Gilles de la Tourette, quien fue el primero en describir este trastorno en 1885. Es probable que este síndrome se transmita de padres a hijos.	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).	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.	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.

PATOLOGÍAS	DEFINICIÓN	CAUSAS	SÍNTOMAS	PRUEBAS Y EXÁMENES	TRATAMIENTO
<b>Hemofilia</b>	Se refiere a un grupo de trastornos de sangrado en los cuales la sangre tarda más tiempo de lo normal en coagular.	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.	El síntoma principal de la hemofilia es el sangrado	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.	El tratamiento estándar consiste en reponer el factor de coagulación faltante a través de una vena (infusiones intravenosas).
<b>Síndrome De Ret</b>	es una rara enfermedad genética que causa problemas en el desarrollo y en el sistema nervioso, la mayoría en niñas	La mayoría de los casos de síndrome de Rett se debe a un cambio (también llamado mutación) en un gen.	suele ser la pérdida de tono muscular, llamada hipotonía. Debido a la hipotonía, las piernas y brazos del bebé se ven "flácidos".	La evaluación genética de una muestra de sangre puede identificar si el niño tiene una de las mutaciones que se sabe causan el síndrome de Rett	Fisioterapia/Hidroterapia Terapia ocupacional Terapia del habla y el lenguaje Asistencia alimenticia

#### BIBLIOGRAFIA

- Red de Investigación Clínica sobre Enfermedades Raras. (2012). *Rett syndrome*. Obtenido el 10 de mayo de 2012 de <https://rarediseases.org/rare-diseases/rett-syndrome/>.
- Medline Plus. (2012). *Rett syndrome*. Obtenido el 10 de mayo de 2012 de <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001536.htm>
- Fundación Internacional del Síndrome de Rett. (2008). *About Rett syndrome*. Obtenido el 10 de mayo de 2012 de <http://www.rettsyndrome.org/understanding-rett-syndrome/about-rett-syndrome>.
- Kerr, A. M., Webb, P., Prescott, R. J., & Milne, Y. (2003). Results of surgery for scoliosis in Rett syndrome. *Journal of Child Neurology*, 18, 703–708.
- Percy, A. K., & Lane, J. B. (2004). Rett syndrome: Clinical and molecular update. *Current Opinions in Pediatrics*, 16, 660–667.