



Mi Universidad

Cuadro Comparativo

Nombre del Alumno: Sonia Ávila Sánchez

Nombre del tema: Enfermedades raras del niño

Nombre de la Materia: enfermería en el cuidado del niño y del adolescente.

Nombre del profesor: Lic. Cecilia De La Cruz Sanchez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 7

Enfermedades raras del niño

ENFERMEDAD	CONCEPTO	CAUSAS	TRATAMIENTO
fibrosis quística.	Es un trastorno heredado que causa daños graves en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo.	Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco.	Antibióticos para prevenir y tratar infecciones sinusales y pulmonares
Síndrome de Gilles de la Tourette	Trastorno del sistema nervioso caracterizado por movimientos repetitivos o sonidos no intencionales.	Las investigaciones parecen indicar que es una condición genética hereditaria.	El tratamiento consiste en cuidado personal y terapia El tratamiento incluye el uso de medicamentos o psicoterapia.
Hemofilia	Enfermedad hereditaria, caracterizada por la deficiencia en los mecanismos de coagulación de la sangre, lo que motiva que las hemorragias sean copiosas y difíciles de detener	Es causada por un rasgo hereditario recesivo ligado al cromosoma X, con el gen variante localizado en el cromosoma X	Se administran concentrados del factor de coagulación deficitario, el VIII o el IX según el tipo de Hemofilia:
Síndrome de Rett	Situación genética poco frecuente que afecta el desarrollo cerebral en las niñas	Los cambios genéticos que causan el síndrome de Rett se producen al azar, normalmente en el gen MECP2.	Algunos síntomas pueden tratarse con medicinas, cirugía y fisioterapia o terapia del lenguaje.
síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford	Trastorno genético progresivo que ocasiona el envejecimiento prematuro de los niños	Mutaciones puntuales en el gen autosómico LMNA	No hay ningún tratamiento específico para la progeria.
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Conjunto de condiciones genéticas que limitan la producción de hormonas en las glándulas suprarrenales	Los síntomas en los bebés incluyen genitales ambiguos en las niñas y pene de mayor tamaño en los niños.	Los adultos toman hidrocortisona, prednisona o dexametasona, que reemplazan el cortisol

Bibliografía

- <https://socvalped.com/patologias/2019/como-afectan-las-enfermedades-raras-en-la-infancia/#:~:text=Ejemplo%20de%20enfermedades%20raras%20frecuentes,s%C3%ADndrome%20de%20Rett%2C%20entre%20otras.>
- <https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>
- <https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/enfermedades-raras>
- <https://www.lavanguardia.com/magazine/mamas-y-papas/20230102/8661479/cuales-son-enfermedades-raras-mas-diagnosticadas-ninos-pvlv.html>
- <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/servicios-asistenciales/enfermedades-raras>
- <https://www.childrensnational.org/es-mx/espanol/servicios-que-ofrecemos/instituto-de-enfermedades-raras>