



NOMBRE DEL ALUMNO: ANAYELI PÉREZ ORDOÑEZ

NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGÍAS RARAS DEL NIÑO

PARCIAL I

NOMBRE DE LA MATERIA: ENFERMERÍA EN EL CUIDADO DEL NIÑO Y
ADOLESCENTE

NOMBRE DEL PROFESOR: CELIA DE LA CRUZ SÁNCHEZ

NOMBRE DE LA LICENCIATURA: ENFERMERÍA

CUATRIMESTRE VII

PICHUCALCO, CHIAPAS: A 30 DE NOVIEMBRE DEL 2024

PATOLOGÍAS RARAS DEL NIÑO

FIBROSIS

- La fibrosis quística (CF) es un trastorno genético que produce la acumulación de moco en ciertos órganos del cuerpo, en especial los pulmones y el páncreas.
- Lleva a problemas respiratorios, infecciones respiratorias y digestión defectuosa.
- El trastorno se hereda como un rasgo autosómico recesivo, lo que significa que una persona afectada hereda dos copias del gen con la mutación, una copia de cada progenitor.

ALBINISMO

- El albinismo es una afección hereditaria que hace que una persona tenga la piel, el pelo y los ojos muy claros. Ocurre porque su cuerpo fabrica menos melanina de lo normal.
- Entre los signos : piel pálida, pelo de color rubio o castaño muy claro, ojos muy sensibles a la luz. Pueden tener una visión que oscila entre normal y deficiencia visual grave.
- El albinismo que solo afecta a los ojos de llama albinismo ocular.
- Si ambos padres son portadores del gen, existe una probabilidad de uno en cuatro embarazos de que el bebé nazca con albinismo.

SÍNDROME DE TOURETTE

- Es un trastorno neurológico que se manifiesta primero en la infancia o en la adolescencia, antes de los 18 años.
Se caracteriza por muchos tics motores y fónicos que perduran durante más de un año. Por lo general, los primeros síntomas son movimientos involuntarios (tics) de la cara, de los brazos, de los miembros o del tronco.
- El primer síntoma más habitual es un tic facial (parpadeo, contracción de la nariz, muecas).

HEMOFILIA

- La hemofilia es un trastorno hemorrágico raro en el cual la sangre no coagula debidamente.
La hemofilia no hace que una persona sangre más rápido que alguien que no tiene el trastorno; solamente se sangra por más tiempo.
- La causa de la hemofilia es la escasez o ausencia de factor de coagulación. El factor de coagulación es una proteína plasmática en la sangre, necesaria para la coagulación normal.

SÍNDROME DE RETT

- Es un trastorno grave del neurodesarrollo de origen genético que ocurre casi exclusivamente en el sexo femenino y que conduce a una discapacidad grave, que afecta a casi todos los aspectos de la vida de la persona: su capacidad para hablar, caminar, comer e incluso respirar de forma normal. El sello distintivo del síndrome de Rett son los constantes movimientos repetitivos de las manos.
- La edad de inicio, la gravedad de los síntomas y cómo avanza el síndrome de Rett varía de un niño a otro.

FUENTE DE INFORMACIÓN:

[HTTP://SCIELO.ISCIII.ES/SCIELO.PHP?SCRIPT=SCI_ARTTEXT&PID=S1137-66272008000400003](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400003)

[HTTPS://KIDSHALTH.ORG/ES/TEENS/ALBINISM.HTML](https://kidshealth.org/es/teens/albinism.html)

[HTTPS://RETT.ES/SINDROME-DE-RETT/](https://rett.es/sindrome-de-rett/)

[HTTPS://WWW.STJUDE.ORG/ES/CUIDADO-TRATAMIENTO/ENFERMEDADES-QUE-TRATAMOS/HEMOFILIA.HTML](https://www.stjude.org/es/cuidado-tratamiento/enfermedades-que-tratamos/hemofilia.html)