

# *CUADRO COMPARATIVO*



Nombre del alumno: Ailyn Guadalupe Santos Gómez

Parcial: 1er.

Tema: Patologías raras en niños

Materia: Enfermería en el cuidado el niño y adolescente

Nombre del profesor: Cecilia de la Cruz sanchez

Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 7to. B

# PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO

PATOLOGIA	CONCEPTO	SINTOMAS	ETIOLOGIA	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO
<b>FIBROSIS QUISTICA</b>	ES UNA ENFERMEDAD GENÉTICA HEREDITARIA QUE AFECTA PRINCIPALMENTE A LOS PULMONES Y AL SISTEMA DIGESTIVO. EN LOS NIÑOS, ESTA CONDICIÓN PROVOCA LA PRODUCCIÓN DE MUCOSIDADES DENSAS Y PEGAJOSAS, LO QUE PUEDE OBSTRUIR LOS CONDUCTOS RESPIRATORIOS Y DIGESTIVOS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tos persistente</li> <li>• Infecciones pulmonares frecuentes .</li> <li>• Sibilancias</li> <li>• Diarrea crónica o heces voluminosas y grasosas (esteatorrea).</li> <li>• Obstrucción intestinal</li> </ul>	radica en una mutación genética específica <ul style="list-style-type: none"> <li>• Gen CFTR: Este gen es responsable de la producción de una proteína que regula el movimiento de sales y agua hacia dentro y fuera de las células.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• PRUEBA DEL TALÓN</li> <li>• PRUEBA DEL CLORURO EN SUDOR</li> <li>• ANÁLISIS DE ADN</li> <li>• PRUEBAS DE FUNCIÓN PULMONAR</li> </ul>	NO EXISTE CURA, PERO EL TRATAMIENTO INCLUYE TERAPIAS DE REEMPLAZO DE ENZIMAS, MEDICAMENTOS PARA MEJORAR LA FUNCIÓN PULMONAR, FISIOTERAPIA RESPIRATORIA Y UNA DIETA ADECUADA
<b>ALBINISMO</b>	ES UN GRUPO DE TRASTORNOS HEREDITARIOS QUE AFECTAN LA PRODUCCIÓN DE MELANINA, EL PIGMENTO QUE DA COLOR A LA PIEL, EL CABELLO Y LOS OJOS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• PIEL MUY CLARA QUE SE QUEMA FÁCILMENTE CON EL SOL.</li> <li>• CABELLO BLANCO O MUY CLARO.</li> <li>• NISTAGMUS</li> <li>• FOTOFOBIA</li> <li>• PROBLEMAS DE AGUDEZA VISUA</li> <li>• ESTRABISMO</li> <li>• IRIS TRANSLÚCIDO</li> <li>• MACULOPATÍA</li> </ul>	MUTACIONES EN LOS GENES: EL ALBINISMO ES CAUSADO POR MUTACIONES EN VARIOS GENES RESPONSABLES DE LA PRODUCCIÓN DE MELANINA.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• EXAMEN DE OJOS</li> <li>• PRUEBA DE AGUDEZA VISUAL</li> <li>• ANÁLISIS DE ADN</li> <li>• ELECTORRETINOGRAMA (ERG)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• USO DE PROTECTOR SOLAR</li> <li>• ROPA PROTECTORA</li> <li>• GAFAS Y LENTES DE CONTACTO</li> <li>• REVISIONES OFTALMOLÓGICAS</li> </ul>
<b>SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE</b>	ES UN TRASTORNO NEUROLÓGICO QUE SE CARACTERIZA POR LA PRESENCIA DE TICS, QUE SON MOVIMIENTOS O SONIDOS REPETITIVOS E INVOLUNTARIOS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tics motores</li> <li>• Tics vocales</li> <li>• Impulsos premonitorios</li> </ul>	HERENCIA: EL SGT TIENDE A SER HEREDITARIO. LOS ESTUDIOS HAN DEMOSTRADO QUE LAS PERSONAS CON ANTECEDENTES FAMILIARES DE SGT O DE OTROS TRASTORNOS DE TICS TIENEN UNA MAYOR PROBABILIDAD DE DESARROLLAR EL SÍNDROME.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• EVALUACIÓN CLÍNICA: UN MÉDICO EVALUARÁ LOS SÍNTOMAS Y EL HISTORIAL FAMILIAR.</li> <li>• EXAMEN NEUROLÓGICO: PARA DESCARTAR OTRAS CONDICIONES QUE PUEDAN CAUSAR TICS</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TERAPIA CONDUCTUAL: TÉCNICAS COMO LA TERAPIA COGNITIVO-CONDUCTUAL (TCC) PUEDEN AYUDAR A MANEJAR LOS TICS.</li> <li>• MEDICAMENTOS: EN ALGUNOS CASOS, SE PUEDEN RECETAR MEDICAMENTOS PARA REDUCIR LA SEVERIDAD DE LOS TICS.</li> </ul>
<b>HEMOFILIA</b>	ES UNA CONDICIÓN GENÉTICA RARA QUE AFECTA LA CAPACIDAD DE LA SANGRE PARA COAGULARSE CORRECTAMENTE.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• SANGRADO PROLONGADO: DESPUÉS DE CORTES, CIRUGÍAS O INCLUSO SIN UNA CAUSA APARENTE.</li> <li>• MORETONES FRECUENTES: ESPECIALMENTE EN ÁREAS DONDE NO SE ESPERARÍA.</li> <li>• SANGRADO EN LAS ARTICULACIONES: PUEDE CAUSAR DOLOR, HINCHAZÓN Y DAÑO A LARGO PLAZO.</li> <li>• SANGRADO EN LA ORINA O HECES: INDICATIVO DE SANGRADO INTERNO.</li> </ul>	<b>Genética:</b> Casi siempre es hereditaria, causada por mutaciones en los genes que codifican los factores de coagulación. <b>Herencia ligada al cromosoma X:</b> Los hombres son más afectados porque tienen un cromosoma X y uno Y, mientras que las mujeres generalmente son portadoras.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• PRUEBAS DE COAGULACIÓN: MIDEN CUÁNTO TARDA EN COAGULARSE LA SANGRE.</li> <li>• ANÁLISIS DE FACTORES DE COAGULACIÓN: DETERMINAN LOS NIVELES DE LOS FACTORES VIII O IX.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TERAPIA DE REEMPLAZO: ADMINISTRACIÓN REGULAR DE LOS FACTORES DE COAGULACIÓN QUE FALTAN.</li> <li>• MEDICAMENTOS: INCLUYEN ANTICONSULSIVOS Y ANTIINFLAMATORIOS PARA REDUCIR EL DOLOR Y LA INFLAMACIÓN.</li> <li>• CUIDADOS PREVENTIVOS: EVITAR ACTIVIDADES DE ALTO RIESGO Y RECIBIR VACUNAS CONTRA LA HEPATITIS A Y B.</li> </ul>
<b>SINDROME DE RET</b>	ES UN TRASTORNO NEUROLÓGICO GRAVE QUE AFECTA PRINCIPALMENTE A LAS NIÑAS. LA MAYORÍA DE LOS NIÑOS CON ESTE SÍNDROME PARECEN DESARROLLARSE NORMALMENTE DURANTE LOS PRIMEROS 6 A 18 MESES DE VIDA, PERO LUEGO EMPIEZAN A PERDER LAS HABILIDADES ADQUIRIDAS.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Retraso en el crecimiento</li> <li>• Pérdida de habilidades motoras y del habla</li> <li>• Problemas de movilidad</li> <li>• Dificultades respiratorias</li> <li>• Convulsiones</li> </ul>	<b>Mutación en el gen MECP2</b> <b>Herencia ligada al cromosoma X</b> <b>Mutaciones en otros genes</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• EVALUACIÓN CLÍNICA: BASADO EN LA OBSERVACIÓN DE LOS SÍNTOMAS Y EL HISTORIAL DE DESARROLLO DEL NIÑO.</li> <li>• PRUEBAS GENÉTICAS: IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN MECP2. QUE SE ENCUENTRA EN EL CROMOSOMA X.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Terapia física y ocupacional:</b> Para ayudar a mantener las habilidades motoras y mejorar la movilidad.</li> <li>• <b>Terapia del habla:</b> A pesar de la pérdida del habla, estas terapias pueden ayudar en la comunicación.</li> <li>• <b>Medicamentos:</b> Para controlar las convulsiones y otros síntomas asociados..</li> </ul>