



## Cuadro comparativo

NOMBRE DEL ALUMNO: MARIA GUADALUPE PEREZ DIAZ

NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO

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

NOMBRE DEL PROFESOR: CECILIA DE LA CRUZ SANCHEZ

NOMBRE DE LA LICENCIATURA: ENFERMERÍA

CUATRIMESTRE: 7MO

# PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO

## DEFINICION

## CAUSA

## SINTOMAS

## TRATAMIENTO



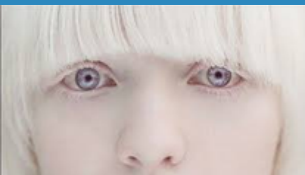
### FIBROSIS QUÍSTICA

ES UN TRASTORNO HEREDADO QUE CAUSA DAÑOS GRAVES EN LOS PULMONES, EL SISTEMA DIGESTIVO Y OTROS ÓRGANOS DEL CUERPO. LA FIBROSIS QUÍSTICA AFECTA A LAS CÉLULAS QUE PRODUCEN MOCO, SUDOR Y JUGOS DIGESTIVOS.

EN LA FIBROSIS QUÍSTICA, UN DEFECTO (MUTACIÓN) EN UN GEN, EL GEN REGULADOR DE LA CONDUCTANCIA TRANSMEMBRANA DE LA FIBROSIS QUÍSTICA (CFTR), CAMBIA UNA PROTEÍNA QUE REGULA EL MOVIMIENTO DE LA SAL QUE ENTRA A LAS CÉLULAS Y SALE DE ELLAS.

TOS PERSISTENTE QUE PRODUCE MOCO ESPESO (ESPUITO)  
SIBILANCIA  
INTOLERANCIA AL EJERCICIO  
INFECCIONES PULMONARES RECURRENTES  
FOVAS NASALES INFLAMADAS O CONGESTIÓN NASAL  
SINUSITIS RECURRENTE.

ANTIBIÓTICOS PARA PREVENIR Y TRATAR INFECCIONES SINUSALES Y PULMONARES. SE PUEDEN TOMAR POR VÍA ORAL O APLICARSE POR VÍA INTRAVENOSA O POR MEDIO DE TRATAMIENTOS RESPIRATORIOS. LAS PERSONAS CON FQ PUEDEN TOMAR ANTIBIÓTICOS SOLO CUANDO SEA NECESARIO O TODO EL TIEMPO. LAS DOSIS A MENUDO SON MÁS ALTAS DE LO NORMAL.



### ALBINISMO

CUANDO ALGUIEN TIENE ALBINISMO, SU CUERPO TIENE LA DIFICULTAD DE PRODUCIR EL PIGMENTO DE MELANINA. UN PIGMENTO ES EL MATERIAL DEL CUERPO QUE GENERA COLOR. EL ALBINISMO ES UNA AFECCIÓN HEREDITARIA, LO QUE SIGNIFICA QUE SE TRANSMITE DE LOS PADRES A LOS HIJOS.

ES CAUSADO 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). LA MELANINA TAMBIÉN ES IMPORTANTE PARA EL DESARROLLO ADECUADO DEL OJO.

PECAS.  
LUNARES, CON O SIN PIGMENTACIÓN, QUE EN OCASIONES SON DE COLOR ROSADO. MANCHAS GRANDES SIMILARES A LAS PECAS, LLAMADAS LENTIGOS SOLARES. QUEMADURAS POR EL SOL E INCAPACIDAD DE BRONCEARSE.  
OJOS VIZCOS.  
SENSIBILIDAD A LA LUZ.

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.



### SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

EL SÍNDROME DE TOURETTE COMIENZA EN LA NIÑEZ. INCLUYE MOVIMIENTOS REPETITIVOS O SONIDOS NO DESEADOS (TICS) QUE NO SE PUEDEN CONTROLAR, COMO EL PARPADEO CONSTANTE, EL ENCOGIMIENTO DE HOMBROS O EL USO INTEMPESTIVO DE PALABRAS OFENSIVAS.

SE DESCONOCE LA CAUSA EXACTA DEL SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE. 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.

TICS SIMPLES. ESTOS TICS REPENTINOS, BREVES Y REPETITIVOS IMPLICAN UN NÚMERO LIMITADO DE GRUPOS MUSCULARES.  
TICS COMPLEJOS. ESTOS PATRONES DE MOVIMIENTOS DIFERENTES Y COORDINADOS INVOLUCRAN VARIOS GRUPOS MUSCULARES.

LOS MEDICAMENTOS QUE AYUDAN A CONTROLAR LOS TICS Y A REDUCIR LOS SÍNTOMAS DE TRASTORNO RELACIONADOS INCLUYEN LOS SIGUIENTES: MEDICAMENTOS QUE BLOQUEAN O DISMINUYEN LA DOPAMINA. LA FLUFENAZINA, EL HALOPERIDOL (HALDOL), LA RISPERIDONEA (RISPERDAL) Y LA PIMOZIDA (ORAP) PUEDEN AYUDAR A CONTROLAR LOS TICS.



### HEMOFILIA

ES UN TRASTORNO POCO FRECUENTE EN EL QUE LA SANGRE NO COAGULA DE LA FORMA HABITUAL PORQUE NO TIENE SUFICIENTES PROTEÍNAS DE COAGULACIÓN (FACTORES DE COAGULACIÓN). SI TIENES HEMOFILIA, POSIBLEMENTE SANGRES DURANTE MÁS TIEMPO DESPUÉS DE SUFRIR UNA LESIÓN DE LO QUE LO HARÍAS SI LA SANGRE COAGULARA DE MANERA ADECUADA.

EL CUERPO NORMALMENTE REÚNE CÉLULAS SANGUÍNEAS PARA FORMAR UN COÁGULO A FIN DE DETENER EL SANGRADO. LOS FACTORES DE COAGULACIÓN SON PROTEÍNAS EN LA SANGRE QUE FUNCIONAN CON CÉLULAS, A LAS QUE SE LAS CONOCE COMO PLAQUETAS, PARA FORMAR COÁGULOS. LA HEMOFILIA SUCEDE CUANDO FALTA UN FACTOR DE COAGULACIÓN O CUANDO SUS NIVELES SON BAJOS.

SANGRADO EXCESIVO SIN CAUSA APARENTE POR CORTES O POR LESIONES, O DESPUÉS DE UNA CIRUGÍA O DE UN PROCEDIMIENTO DENTAL  
MUCHOS MORETONES GRANDES O PROFUNDOS  
SANGRADO INUSUAL DESPUÉS DE LAS VACUNAS  
DOLOR, HINCHAZÓN U OPRESIÓN EN LAS ARTICULACIONES  
SANGRE EN LA ORINA O EN LAS HECES  
SANGRADO NASAL SIN CAUSA CONOCIDA  
EN LOS BEBÉS, IRRITABILIDAD SIN CAUSA APARENTE.

EL TRATAMIENTO PRINCIPAL DE LA HEMOFILIA GRAVE CONSISTE EN REEMPLAZAR EL FACTOR DE COAGULACIÓN QUE NECESITAS A TRAVÉS DE UNA SONDA QUE SE COLOCA EN UNA VENA. ESTA TERAPIA DE REEMPLAZO SE PUEDE ADMINISTRAR PARA TRATAR UN EPISODIO DE SANGRADO EN CURSO.



### SINDROME DE RETT

ES UNA ENFERMEDAD DE LAS DENOMINADAS RARAS. 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.

ES UN TRASTORNO LIGADO AL CROMOSOMA X, LO QUE EXPLICA POR QUÉ GENERALMENTE SE ENCUENTRA EN LAS NIÑAS. EN CONCRETO, ESTE SÍNDROME ESTÁ CAUSADO POR UNA ALTERACIÓN DEL GEN MECP2, QUE ORIGINA PROBLEMAS EN LA PRODUCCIÓN DE UNA PROTEÍNA QUE ES FUNDAMENTAL PARA EL DESARROLLO DEL CEREBRO. ESTE GEN SE ENCUENTRA ALTERADO HASTA EN EL 80%-90% DE LAS FORMAS CLÁSICAS DEL SÍNDROME DE RETT Y EN EL 40% DE LAS FORMAS ATÍPICAS.

ALTERACIONES DE LA RESPIRACIÓN EN VIGILIA (APNEA PERIÓDICA, HIPERVENTILACIÓN...)  
BRUXISMO DURANTE LA VIGILIA. (CHIRRIAR DE DIENTES CUANDO DUEMEN).  
ALTERACIÓN DEL PATRÓN DE SUEÑO.  
TONO MUSCULAR ANORMAL.  
ESCOLIOSIS/CIFOSIS (CURVATURA DE LA COLUMNA VERTEBRAL).  
RETRASO DE CRECIMIENTO.  
MANOS Y PIES PEQUEÑOS Y FRÍOS.  
ATAQUES DE RISA O GRITOS. NORMALMENTE, POR SU DIFICULTAD PARA COMUNICARSE Y EXPRESARSE EN LENGUAJE ORAL.  
DISMINUCIÓN DE LA RESPUESTA AL DOLOR.  
-COMUNICACIÓN OCULAR INTENSA.

NO HAY CURA, PERO LOS MEDICAMENTOS, LA FISIOTERAPIA, LA TERAPIA CONVERSACIONAL Y EL APOYO NUTRICIONAL AYUDAN A CONTROLAR LOS SÍNTOMAS, EVITAR COMPLICACIONES Y MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA.

[https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700?  
utm\\_source=Google&utm\\_medium=abstract&utm\\_content=Cystic-fibrosis&utm\\_campaign=Knowledge-  
panel](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700?utm_source=Google&utm_medium=abstract&utm_content=Cystic-fibrosis&utm_campaign=Knowledge-panel)

<https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/albinismo>

[https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-  
20350465](https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465)

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/hemophilia/symptoms-causes/syc-20373327>

<https://cinfasalud.cinfa.com/p/sindrome-de-rett/>