



**NOMBRE DEL ALUMNO: ANGEL ANTONIO GUZMÁN CORNELIO
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 | DESCRIPCIÓN | CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES | DIAGNOSTICO | TRATAMIENTO |
|-----------------------|--|--|---|---|
| Enfermedad de Gaucher | Trastorno genético que afecta el metabolismo de los lípidos. | Hepatoesplenomegalia, dolor óseo, fatiga, problemas neurológicos (en algunos casos). | Biopsia de médula ósea, análisis de enzima glucocerebrosidasa. | Terapia de reemplazo enzimático, tratamiento sintomático. |
| Síndrome de Alagille | Trastorno genético que afecta el desarrollo del hígado, corazón, riñones y los ojos. | Ictericia, malformaciones cardíacas, características faciales distintivas. | Ecografía hepática, análisis genético, biopsia hepática. | Control de los síntomas, trasplante hepático en casos graves. |
| Enfermedad de Pompe | Enfermedad metabólica hereditaria por deficiencia de la enzima alfa-glucosidasa ácida. | Hipotonía muscular, dificultad respiratoria, cardiomegalia. | Prueba de enzimas en sangre, biopsia muscular, análisis genético. | Terapia de reemplazo enzimático, tratamiento de soporte. |
| Síndrome de Rett | Trastorno neurológico genético que afecta principalmente a las niñas. | Pérdida de habilidades motoras y del lenguaje, movimientos repetitivos de las manos, regresión del desarrollo. | Evaluación clínica, pruebas genéticas (mutaciones en el gen MECP2). | Tratamiento sintomático, fisioterapia, terapia ocupacional. |
| Hemofilia A | Trastorno hemorrágico hereditario por deficiencia del factor VIII de coagulación. | Hemorragias espontáneas, moretones fáciles, hemorragias articulares. | Pruebas de coagulación, niveles de factor VIII. | Infusión de factor VIII, tratamiento preventivo de hemorragias. |

<https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos/>

<https://www.lavanguardia.com/magazine/mamas-y-papas/20230102/8661479/cuales-son-enfermedades-raras-mas-diagnosticadas-ninos-pvlv.amp.html>

<https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>

<https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/enfermedades-raras>