

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

**ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL NIÑO Y
ADOLESCENTE**

**TRABAJO: CUADRO COMPARATIVO
PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO**

MAESTRA: CECILIA DE LA CRUZ SANCHEZ

ALUMNO: JOSE FRANCISCO RAMIREZ SANCHEZ

GRUPO B

CUATRIMESTRE: 7MO

SEMIESCOLARIZADO

LICENCIATURA EN ENFERMERIA



¿QUE ES UNA PATOLOGIA RARA EN UN NIÑO?

LAS ENFERMEDADES RARAS SON AQUELLAS QUE AFECTAN A UN NÚMERO REDUCIDO DE PERSONAS EN COMPARACIÓN CON LA POBLACIÓN GENERAL. A MENUDO, ESTAS CONDICIONES SON DE ORIGEN GENÉTICO Y PUEDEN MANIFESTARSE DESDE EL NACIMIENTO O EN LA INFANCIA.

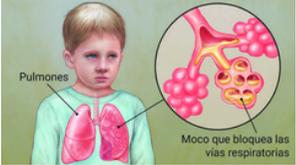
¿PORQUE SON TAN IMPORTANTES LAS ENFERMEDADES RARAS ?

- **DIAGNÓSTICO TARDÍO:** DEBIDO A SU BAJA PREVALENCIA, PUEDEN PASAR DESAPERCIBIDAS O DIAGNOSTICARSE ERRÓNEAMENTE.
- **TRATAMIENTO ESPECIALIZADO:** REQUIEREN DE TRATAMIENTOS ESPECÍFICOS Y MULTIDISCIPLINARIOS QUE NO SIEMPRE ESTÁN DISPONIBLES.
- **IMPACTO EN LA CALIDAD DE VIDA:** AFECTAN SIGNIFICATIVAMENTE LA VIDA DEL NIÑO Y DE SU FAMILIA.



CUADRO COMPARATIVO: PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO



<i>ALGUNAS PATOLOGIAS</i>	<i>CARACTERÍSTICAS</i>	<i>EJEMPLO</i>
Síndrome de Down:	Trastorno genético que causa discapacidad intelectual y características físicas distintivas.	
Mutaciones genéticas:	Alteraciones en el ADN que afectan el funcionamiento de las células.	 <p>Labio leporino lateral Labio leporino + hendidura en paladar</p>
Fibrosis quística:	Afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo.	 <p>Pulmones Moco que bloquea las vías respiratorias</p>
Distrofia muscular de Duchenne:	Debilidad muscular progresiva que afecta principalmente a los niños.	

PATOLOGIAS

CUADRO CLINICO

DIAGNOSTICO

Sindrome de down

El cuadro clínico del síndrome de Down incluye signos físicos, retraso en el desarrollo mental y social, y problemas de aprendizaje: Signos físicos Cuello corto ,Orejas pequeñas, Manos y pies pequeños

El síndrome de Down se puede diagnosticar de dos maneras: Durante el embarazo Se puede realizar una amniocentesis, un procedimiento que consiste en extraer una muestra de líquido amniótico con una aguja fina. Después del nacimiento Se puede realizar una prueba genética de cariotipo, que consiste en analizar una muestra de sangre del bebé para detectar la presencia del cromosoma 21 extra.

Mutacion genetica

Las mutaciones pueden traducirse en cambios positivos o negativos en el desempeño vital de los organismos, y en ese sentido pueden impulsar la adaptación y evolución

El diagnóstico de mutaciones genéticas se realiza a través de pruebas de laboratorio que analizan el material genético de una persona para detectar variaciones en el ADN o ARN

Fibrosis quistica

La fibrosis quística es una enfermedad pulmonar crónica que afecta a los pulmones, páncreas, hígado, intestinos, senos paranasales y órganos sexuales.

La fibrosis quística (FQ) se diagnostica a través de varias pruebas, entre ellas: PRUEBAS DE SUDOR, PRUEBA DE PORTADORES GENETICOS

Distrofia muscular de duchenne

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética que se caracteriza por una debilidad muscular progresiva que afecta a los niños.

se realiza a través de una combinación de pruebas, como: ANALISIS DE SANGRE, PRUEBAS GENETICAS, ELECTROMIOGRAFIA

PATOLOGIAS	TRATAMIENTO	COMPLICACIONES
<p>Sindrome de down</p>	<p>El síndrome de Down no tiene un tratamiento único y estándar, sino que se adaptan las intervenciones a las necesidades y limitaciones de cada persona.</p>	<p>Las personas con síndrome de Down pueden tener varias complicaciones, entre ellas:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Problemas de audición • Apnea del sueño • Infecciones de oído • Enfermedades de los ojos • Defectos cardíacos congénitos
<p>Mutacion genetica</p>	<p>La terapia génica, también conocida como genoterapia, es una técnica que puede tratar o prevenir enfermedades causadas por mutaciones genéticas:</p>	<p>Las mutaciones genéticas, también conocidas como variantes genéticas, pueden tener diferentes consecuencias, como: PROBLEMAS DE SALUD, INTERRUPCION DEL CRECIMIENTO,</p>
<p>Fibrosis quistica</p>	<p>La fibrosis quística no tiene cura, pero existen tratamientos que pueden ayudar a reducir los síntomas y mejorar la calidad de vida. Entre ellos se encuentran: ANTIBIOTICOS, BRONCODILATADORES</p>	<p>La fibrosis quística es una enfermedad que puede tener muchas complicaciones, entre ellas: INFECCIONES RESPIRATORIAS, PROBLEMAS INTESTINALES</p>
<p>Distrofia muscular de duchenne</p>	<p>No existe cura para la distrofia muscular de Duchenne, pero los tratamientos pueden ayudar a controlar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Los tratamientos pueden incluir: ESTEROIDES, TERAPIAS, CIRUGIAS</p>	<p>es una enfermedad progresiva que puede causar una serie de complicaciones, que incluyen: PROBLEMAS CARDIOVASCULARES, PROBLEMAS RESPIRATORIOS, PROBLEMAS MUSCOESQUELETICOS</p>