



Mi Universidad

Cuadro Comparativo

Nombre del Alumno: Dana Paola Romero Hernández

Nombre del tema: Patologías Más Raras En Los Niños

Parcial: 1er Parcial

Nombre de la Materia: Enfermería En El Cuidado Del Niño y El Adolescente

Nombre del profesor: Cecilia De La Cruz Sánchez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: Séptimo Cuatrimestre

ENFERMEDAD	¿QUÉ ES?	SINTOMAS	DIAGNOSTICO	TRATAMIENTO
FIBROSIS QUISTICA	Producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal.	Tos persistente que produce moco espeso (esputo), sibilancia, intolerancia al ejercicio, infecciones pulmonares recurrentes, fosas nasales inflamadas o congestión nasal, sinusitis recurrente	Prueba de la diferencia de potencial eléctrico nasal, prueba del tripsinógeno inmunoreactivo: es una prueba que se realiza sobre la sangre y que mide la concentración de una enzima pancreática, prueba del sudor.	No existe cura para la fibrosis quística, pero el tratamiento pueden aliviar los síntomas, reducir las complicaciones y mejorar la calidad de vida. Prevenir y controlar las infecciones que se producen en los pulmones, extraer y aflojar la mucosidad de los pulmones, tratar y prevenir la obstrucción intestinal
HEMOFILIA	Caracterizada por una alteración en la coagulación de la sangre causada por un defecto genético, lo que provoca ausencia o disminución de algunos de los factores de la coagulación.	Hemorragia excesiva y fácil formación de moretones, hinchazón y dolor en las articulaciones (rodillas, codos, tobillos, hombros, muñecas y caderas), sangrado en las encías o la nariz, sangrado durante la erupción de los primeros dientes, sangrado prolongado por heridas, extracciones dentales y cirugía.	La hemofilia se diagnostica mediante un análisis de sangre. El médico extraerá una pequeña muestra de sangre de la vena y medirá la cantidad de factor de coagulación presente. Luego, la muestra se clasifica para determinar la gravedad de la deficiencia del factor.	Esmopresina: en algunas formas de hemofilia leve, esta hormona puede estimular al cuerpo para que libere más factor de coagulación, emicizumab (Hemlibra): es un medicamento más reciente que no incluye factores de coagulación, medicamentos para conservar los coágulos, sellantes de fibrina. Fisioterapia, primeros auxilios para cortes menores.
DUCHENNE	Es un trastorno genético poco frecuente y mortal, que produce debilidad muscular progresiva desde la primera infancia y conduce a la muerte prematura alrededor de los 20 años de edad debido a insuficiencia cardíaca y respiratoria.	Dificultad para caminar, debilidad muscular progresiva, problemas de equilibrio y coordinación, así como una marcha anormal con tendencia a caminar de puntillas. Desafíos emocionales/conductuales (depresión, está enojado o comportamiento argumentativo), problemas de aprendizaje y memoria, retraso en el habla, trastornos neurológicos y de salud mental (trastorno por déficit de atención con hiperactividad).	Observación de signos y síntomas, análisis de sangre para determinar los niveles de las enzimas (prueba de creatina cinasa [CK]), derivación a un especialista, prueba genética, biopsia muscular (si se requiere).	Administración de corticoides. Alimentación adecuada, terapias y valoraciones periódicas de las funciones muscular, respiratoria y cardíaca, terapia definitiva en fase de experimentación, como el trasplante de células musculares normales o la terapia génica, investigación terapéutica actual que abarca diferentes enfoques, como la terapia basada en el tipo de mutación, la terapia génica y la terapia celular.

<p>PIEL DE MARIPOSA</p>	<p>Son un grupo de enfermedades genéticas que tienen en común la existencia de una extrema fragilidad de la piel y mucosas, originándose ampollas en la inmensa mayoría.</p>	<p>Piel frágil y delgada, ampollas en boca, garganta y cuero cabelludo, piel gruesa en manos y pies, alopecia. Comezón y dolor, disfgia, caries.</p>	<p>En general, su diagnóstico es temprano. Diferenciarlo es muy complejo, hasta para los expertos en la enfermedad. Se pide la historia familiar, en algunos casos se realizan biopsias (se mira una pequeña muestra de piel al microscopio), muestras de sangre y exámenes genéticos para identificar qué componentes estructurales están afectados.</p>	<p>Hidratación de la piel Cirugías reconstructivas Hierro intravenoso, suplemento de vitamina D, células madre, uso de medicamentos antiinflamatorios de última generación, uso de virus que permitan reinsertar genes para que se vuelvan a producir las proteínas que faltan.</p>
<p>RETT</p>	<p>Es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y por eso suele manifestarse siempre en niñas, aunque en casos atípicos puede darse en varones.</p>	<p>Discapacidad intelectual severa Trastornos gastrointestinales como estreñimiento, alteraciones en la actividad bioeléctrica cerebral y aparición de crisis epilépticas, ausencia de lenguaje o déficits lingüísticos graves, déficits en la interacción social, aunque se mantiene el interés por los demás, dificultades para caminar, descoordinación de la marcha y de los movimientos del tronco Escoliosis, o curvatura lateral de la columna, convulsiones Molestas en el abdomen o problemas en la vesícula biliar, como cálculos biliares</p>	<p>Srealiza clínicamente mediante la observación de los síntomas y los signos durante el crecimiento y el desarrollo temprano del niño. Se necesita una evaluación continua del estado físico y neurológico del niño. Las pruebas genéticas para la mutación del gen <i>MECP2</i> en el cromosoma X (Xq28) y para otras mutaciones genéticas que podrían confundir el diagnóstico se utilizan para complementar el diagnóstico clínico.</p>	<p>No tiene cura, los tratamirntos solo estan orientados al control de la enfermedsd y son sumamente clinicos.</p>
<p>MOEBIUS</p>	<p>Sucede cuando dos nervios craneales no se desarrollan totalmente. Estos nervios son responsables del parpadeo, movimiento lateral de los ojos y expresiones faciales por lo que causa parálisis en la cara.</p>	<p>Problemas al intentar mover músculos de la cara, hipotonía, fallos de coordinación ocular, dificultad de coordinación de labios y lengua, malformaciones en los pies, problemas de socialización, alteraciones en la deglución, boca seca y enfermedades bucales.</p>	<p>El diagnóstico del síndrome de Moebius suele implicar un enfoque multidisciplinario que combina evaluaciones clínicas con técnicas de diagnóstico por imagen. Una historia clínica y un examen físico exhaustivos son los primeros pasos, centrándose en la parálisis facial característica y las limitaciones del movimiento ocular.</p>	<p>No tiene cura, los tratamirntos solo estan orientados al control de la enfermedsd y son sumamente clinicos.</p>

PRADER WILLI	Es una enfermedad genética caracterizada por obesidad con hipotonía (disminución del tono muscular) e hipogenitalismo (desarrollo insuficiente de los caracteres sexuales), (acromicria atrofia o pequeñez excesiva de las extremidades) y retraso mental.	Exceso de hambre, ansia de comida, aumento de peso / obesidad, órganos sexuales subdesarrollados, crecimiento y desarrollo físico deficientes discapacidad intelectual y de aprendizaje leve a moderada.	Los médicos suelen sospechar del síndrome de Prader-Willi según los signos y síntomas. Casi siempre se puede realizar un diagnóstico definitivo con un análisis de sangre.	No tiene cura, los tratamientos solo están orientados al control de la enfermedad y son sumamente clínicos.
AASE	En ocasiones hereditaria, causada por el desarrollo insuficiente de la médula ósea. Se caracteriza por presentar una anemia pronunciada, malformaciones craneofaciales congénitas y deformidades en extremidades.	Nudillos pequeños o ausentes Paladar hendido, disminución de los pliegues cutáneos en las articulaciones de los dedos de la mano, orejas deformes, retardo en el cierre de fontanelas (puntos blandos), párpados caídos, incapacidad para extender completamente las articulaciones desde el nacimiento (deformidad por contractura), crecimiento levemente lento, hombros estrechos, piel pálida, pulgares triplemente articulados.	Lo más preciso es realizar varios exámenes dependiendo la edad del niño. El diagnóstico diferencial más delicado es con la eritroblastopenia transitoria del lactante y con las eritroblastopenias secundarias a infecciones víricas.	No existe un tratamiento específico de la enfermedad, el objetivo del tratamiento es el control de la anemia hipoplasia, para lo que suelen utilizarse corticoides y transfusiones repetidas.
TOURETTE	Casi el 90 por ciento de las personas con tics presentan otros trastornos asociados, tales como: Trastorno de Déficit Atencional, Trastorno Obsesivo Compulsivo, Fobias, hipersensibilidad social, depresión o Ansiedad.	Movimientos involuntarios de la cara, brazos, miembros o tronco. Emitir sonidos guturales, carraspeos y aspiración de aire sonora y repetitiva. Pataleos, contracciones del vientre o del tórax, sacudidas y torsiones del cuello.	Requiere de la aparición, en menores de 18 años, de al menos dos tics motores y un tic vocal mantenidos durante más de un año, por lo que se basa en la observación del comportamiento del paciente.	Terapia conductual: La terapia cognitivo-conductual puede ayudar a manejar los tics y reducir su frecuencia e intensidad, en algunos casos, se recetan medicamentos para controlar los síntomas. Algunas personas encuentran alivio en terapias alternativas como la acupuntura o la meditación.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- A.J. Lees - Georges Gilles de la Tourette: El hombre en estos tiempos, Síndromes neurológicos y enfermedades raras en niños (París 1986) [1] (Georges Gilles De La Tourette, s.f.).
- E.M James- Enfermedades raras en los niños, 16 de febrero de 2022, recuperado de : <https://www.guiainfantil.com/articulos/salud/enfermedades-infantiles/las-enfermedades-raras-caracteristicas-y-sintomas/>