



*Nombre del Alumno: ARACELI LOPEZ PEREZ*

*Nombre del tema: PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO*

*Nombre de la Materia: ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL NIÑO  
Y EL ADOLESCENTE.*

*Nombre del profeso: CECILIA DE LA CRUZ SANCHES*

*Nombre de la Licenciatura: ENFERMERIA*

*Cuatrimestre: 7MO*

## FIBROSIS QUISTICA.

La fibrosis quística (FQ) y la fibrosis pulmonar idiopática (FPI) son enfermedades que afectan al sistema respiratorio, pero tienen diferencias en su origen, edad de diagnóstico y otros aspectos:

	FIBROSIS QUISTICA	FIBROSIS PULMONAR IDIOPATICA ( FPI).
ORIGEN	GENETICO	DESCONOCIDO
EDAD DEL DIAGNOSTICO.	INFANCIA O ADOLESCENCIA.	PERSONAS MAYORES DE 50 AÑOS.
CARACTERISTICA.	PRODUCE UN MOCO ANORMALMENTE ESPESO Y PEGAJOSO QUE SE ACUMULAN EN LOS PULMONES Y EL PANCREAS.	EL TEJIDO PULMONAR SE SICCATRIZA, VOLVIENDOSE GRUESO Y DURO.

La FQ es una enfermedad hereditaria causada por una mutación en el gen CFTR. La FPI es el tipo más común de fibrosis pulmonar.

La FQ se clasifica según la gravedad pulmonar y la afectación pancreática:

- Gravedad pulmonar: leve, moderada o grave
- Afectación pancreática: suficiencia o insuficiencia pancreática

## ALBINISMO.

El albinismo es un trastorno genético que se caracteriza por la falta de pigmentación en la piel, el cabello y los ojos. Existen diferentes tipos de albinismo, que se pueden clasificar de acuerdo a la zona del cuerpo afectada y a la gravedad de la afección:

- **Generalizado:** Afecta a todo el cuerpo, y se puede dividir en dos tipos:
  - **Tipo I:** Es el más severo y no se produce melanina.
  - **Tipo II:** Es el más frecuente y leve, y se produce una mínima cantidad de melanina.
- **Localizado o parcial:** Afecta a algunas partes del cuerpo, como los ojos o zonas específicas del cabello.
- **Ocular:** Solo afecta a los ojos.
- **Ligado al sexo:** Afecta solo a los varones y está asociado al cromosoma X

Los síntomas del albinismo son:

- Piel y cabello más claros de lo normal.
- Parches de piel sin color.
- Falta de color en el iris del ojo.

En cuanto a la visión, las personas con albinismo suelen tener una fovea poco desarrollada, lo que puede limitar su agudeza visual. También es frecuente que no tengan visión binocular.

El albinismo es poco frecuente, ya que solo afecta a 1 de cada 17.000 a 10.000 personas.



# SINDROME DE GILLET DE LA TOURETTE.

## MOTORES

- parpadeo
- encoger los hombros
- hacer muecas

- saltar
- tocar
- Ponerse en cuclillas
- lamer u oler objetos
- movimiento combinados de cuello/cabeza/brazo

## SIMPLES

- carraspeo
- gruñir
- sorberse la nariz
- Ecopraxia
- resoplar

## COMPLEJOS

- Palabras o Frases fuera de Contexto
- Coprolalia

## FONICOS





# HEMOFILIAS



## DEFINIÇÃO

- Deficiência dos fatores de coagulação causando anormalidades da coagulação.

**Hemofilia A - fator VIII**

**Hemofilia B - fator IX**

- É hereditária, ligada ao cromossomo X.
- 30% dos casos, a doença origina-se a partir de uma mutação (mutação de novo).

## FISIOPATOLOGIA

- Os fatores VIII e IX fazem parte da cascata de coagulação da via intrínseca, que resulta na conversão de fibrinogênio em fibrina..
- Plaquetas + fibrina --> detém os sangramentos.

## QUADRO CLÍNICO

- Hemorragias espontâneas;
- Equimoses;
- Hematomas;
- Hemartrose (evolução para artropatia crônica);
- Hematúria;
- Sangramento intestinal (hematêmese e melena);
- Sangramento do SNC.

## CLASSIFICAÇÃO QUANTO A GRAVIDADE

Grave: < 1% de fator

Moderada: 1 a 5% do fator

Leve: 5 a 40% do fator

## DIAGNÓSTICO

- Anamnese e exame físico;
  - Histórico familiar;
  - História de hemorragias.
- TTPa;
- TP;
- Dosagem dos fatores VIII e IX.

## TRATAMENTO



- Reposição de fator deficiente:
  - Sob demanda;
  - Profilático.
- Antifibrinolíticos;
- Desmopressina (DDAVP);
- Abordagem multidisciplinar.

## SINDROME DE RET.

**El síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo neurológico que se reconoce con mayor frecuencia en las mujeres. Afecta el desarrollo después de un período de 6 meses iniciales de desarrollo normal. El diagnóstico se basa en la observación clínica de los síntomas y los signos durante el crecimiento y el desarrollo temprano del niño, las evaluaciones continuas regulares de estado físico y neurológico del niño y las pruebas genéticas para buscar una mutación en el gen en el cromosoma X del niño (Xq28). El tratamiento consiste en un enfoque multidisciplinario que se centra en el tratamiento de los síntomas.**

El síndrome de Rett es una enfermedad genética poco frecuente que afecta el desarrollo del cerebro y el sistema nervioso. Se caracteriza por:

- Un desarrollo aparentemente normal en los primeros meses de vida
- Una pérdida progresiva de habilidades motoras y del habla
- Movimientos estereotipados de las manos, como palmadas o frotamiento repetitivos
- Problemas de coordinación
- Discapacidades mentales
- Convulsiones

El síndrome de Rett se relaciona con el trastorno del espectro autista, y los niños con síndrome de Rett pueden comportarse de manera similar.

No hay cura para el síndrome de Rett, pero se pueden tratar los síntomas y brindar apoyo a los pacientes y sus familias. Algunos tratamientos incluyen:

- Alimentación suplementaria para ayudar con el crecimiento lento
- Medicamentos para tratar las convulsiones
- Suplementos para el estreñimiento, la lucidez mental, o la rigidez muscular
- Terapia de células madre o terapia génica

Las mutaciones que causan el síndrome de Rett no suelen ser hereditarias, pero en un porcentaje muy pequeño de familias, sí se pueden transmitir.

