



Nombre del Alumno: Ingrid Guadalupe Villar Capetillo

Nombre del tema: Patologías Raras Del Niño

Parcial: 2

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

Nombre del profesor: Cecilia De La Cruz Sánchez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 7

PATOLOGIAS	FIBROSIS QUÍSTICA	ALBINISMO	SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE	HEMOFILIA	SÍNDROME DE RETT
CONCEPTOS	La fibrosis quística es un trastorno heredado que causa daños graves en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo.	El albinismo es un trastorno genético heterogéneo, causado por mutaciones en diferentes genes, que produce una reducción o ausencia total del pigmento melánico de ojos, piel y pelo. Se da en los seres humanos y en otros animales. Los individuos con esta condición se denominan albinos. Es hereditario: aparece con la combinación de los dos padres portadores del gen recesivo.	Es un trastorno neurológico con inicio en la infancia o adolescencia (antes de los 18 años de edad). Se caracteriza por múltiples tics motores (movimientos) y al menos un tic vocal o fónico (palabras o sonidos), con duración de más de un año desde la aparición del primer tic. El síndrome de Tourette se define como parte de un espectro de trastornos por tics, que incluye tics transitorios y crónicos.	La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada. Esto puede causar sangrados tanto espontáneos como después de una operación o de tener una lesión.	El síndrome de Rett es una enfermedad congénita con compromiso neurológico que afecta la gran mayoría de las veces al sexo femenino. Puede observarse una adquisición del lenguaje y de la coordinación motriz gravemente tardía, así como una discapacidad intelectual grave.
SINTOMAS	Las personas con fibrosis quística tienen un nivel de sal superior al normal en su sudor. Con frecuencia, los padres pueden notar la sal cuando besan a sus hijos. La mayoría de los demás signos y síntomas de la fibrosis quística afectan al sistema respiratorio y al sistema digestivo.	Los síntomas incluyen: <ul style="list-style-type: none"> • Piel de color claro • Afecciones oculares como Ambliopía, nervio óptico subdesarrollado o movimientos involuntarios rápidos • Ojos sensibles al sol. • Alteraciones visuales como astigmatismo, visión borrosa. • Pérdida de color o pecas en la piel. • Color de cabello blanco / claro 	Los tics, los movimientos o sonidos repentinos, breves e intermitentes son el signo distintivo del síndrome de Tourette. Los síntomas pueden variar de leves a graves. Los síntomas graves pueden interferir significativamente con la comunicación, el funcionamiento cotidiano y la calidad de vida.	Los síntomas incluyen: <ul style="list-style-type: none"> • Sangre en orina o heces • Dolor e hinchazón de las articulaciones • Hemorragia inexplicable, excesiva o fácil • Grandes y profundos moretones • Hemorragias nasales frecuentes • Sangrado de las encías • Irritabilidad (especialmente en niños) 	Los síntomas más comunes son: <ul style="list-style-type: none"> • Retraso del crecimiento, como en la microcefalia • Movimientos repetitivos y espásmicos de las extremidades • Retraso en el habla y pérdida de habilidades de comunicación

<p>CAUSAS</p>	<p>La fibrosis quística es un trastorno genético causado por una mutación (cambio) en el gen de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). CFTR controla el flujo de sal y líquidos dentro y fuera de las células y un defecto en este gen provoca una acumulación de moco espeso y pegajoso en los conductos del cuerpo. La FQ se observa solo cuando ambas copias del gen (una heredada de cada padre) son defectuosas.</p>	<p>La causa principal es un cambio en la estructura de uno de los genes (mutación) de varios genes que producen proteínas de melanina. La melanina es un pigmento que da color a la piel, el cabello y los ojos. - Los melanocitos, las células que se encuentran en la piel, el cabello y los ojos, producen melanina. - Las mutaciones conducen a la ausencia o disminución de la producción de melanina que causa albinismo.</p>	<p>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.</p>	<p>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.</p>	<p>Las causas probables son las siguientes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Causada por mutación de MECP2 encontrada en el cromosoma X • En la mayoría de los casos la mutación es aleatoria y no es genética • Los hombres que adquieren la mutación mueren en el útero ya que los efectos de la mutación son más graves
<p>FACTORES DE RIESGOS</p>	<p>Los factores de riesgo incluyen: Historia familiar</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Nistagmo (movimientos oculares rápidos e incontrolados) • Estrabismo (ojos desalineados) • Sensibilidad a la luz intensa (fotofobia) • Errores de refracción, incluyen hipermetropía (hiperopía), miopía (dificultad para ver de cerca) y astigmatismo • Visión monocular (recepción visual a través de un solo ojo) 	<ul style="list-style-type: none"> • Antecedentes familiares. Tener antecedentes familiares del síndrome de Gilles de la Tourette o de otros trastornos de tics puede aumentar el riesgo de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette. • Sexo. Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette. 	<p>La severidad de la enfermedad.</p> <p>La falta de control adecuado de los procesos hemorrágicos El inadecuado desarrollo osteomuscular del hemofílico, el cual facilita la presentación de hemartrosis</p>	<p>El síndrome de Rett es poco frecuente. Los cambios genéticos que se conocen como la causa de esta enfermedad son fortuitos, y no se han identificado factores de riesgo. En muy pocos casos, pueden influir factores hereditarios, por ejemplo, tener familiares directos con síndrome de Rett.</p>

<p>COMPLICACIONES</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Vías respiratorias dañadas (bronquiectasias) • Infecciones crónicas: El moco estimula el crecimiento de microbios • Crecimientos en la nariz (pólipos nasales) • Tos con sangre (hemoptisis) • Neumotórax: Puede provocar dolor de pecho y dificultad para respirar. • Insuficiencia respiratoria 	<p>El albinismo puede comprender complicaciones de la piel y los ojos, al igual que problemas sociales y emocionales. Las personas con albinismo pueden sufrir hostigamiento, burlas o preguntas no deseadas sobre su apariencia, anteojos, o dispositivos de ayuda visual.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Trastorno obsesivo-compulsivo (TOC) • Trastorno del espectro autista • Dificultades de aprendizaje • Trastornos del sueño • Depresión • Trastornos de ansiedad • Dolor relacionado con tics, especialmente dolores de cabeza • Problemas con el manejo de la ira 	<ul style="list-style-type: none"> • Sangrado interno profundo. • Sangrado en la garganta o el cuello. • Daño en las articulaciones. • Infección. • Reacción adversa al tratamiento con factores de coagulación. 	<ul style="list-style-type: none"> • Problemas para dormir • Dificultad para comer • Problemas intestinales y en la vejiga, como estreñimiento • Problemas en los músculos, los huesos y las articulaciones. • Ansiedad y comportamiento problemático
<p>PREVENCIÓN</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Control nutricional: Uso de suplementos de vitaminas y enzimas para mejorar la absorción de nutrientes. • Actividad física regular: Terapia física y ejercicios respiratorios para mantener la ventilación adecuada de los pulmones. • Vacunas preventivas: Administrar las vacunas pertinentes (gripe, antineumocócica, etc.). • Cambios en el estilo de vida: Mantener el estado nutricional, reducir la ingesta de glucosa, y evitar el tabaco. 	<p>Si un miembro de la familia tiene albinismo, un consejero genético puede ayudarte a comprender el tipo de albinismo y las posibilidades de que tengas, más adelante, un hijo con albinismo. El consejero puede explicarte las pruebas genéticas disponibles.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Implicate: Algunas personas encuentran que sus tics son menos frecuentes cuando están concentradas en una actividad. • Busca apoyo: Conectar con otras personas que tienen el síndrome puede proporcionar información y consejos útiles. • Valora la creatividad: Aprovecha tus habilidades creativas para enfrentar el síndrome. • Asume el control: Aprende sobre el síndrome y busca estrategias para manejarlo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Evitar deportes de contacto como boxeo, artes marciales o fútbol americano. • Hacer ejercicio regularmente para aumentar la masa muscular y proteger las articulaciones. • Evitar ciertos medicamentos anticoagulantes como aspirina o antiinflamatorios no esteroideos. • Practicar una buena higiene bucal. • Vacunarse. 	<p>No existe una forma conocida de prevenir el síndrome de Rett. En la mayoría de los casos, los cambios genéticos que causan este trastorno aparecen de manera espontánea. Aun así, si tienes un hijo u otro familiar con síndrome de Rett, es posible que quieras preguntarle al proveedor de atención médica sobre las pruebas genéticas y la consejería genética.</p>

