



Nombre de alumnos:

ALEJANDRA CRUZ PEREZ

Nombre del tema PATOLOGÍAS RARAS DEL NIÑO

Parcial:1

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

Nombre del profesor: CECILIA DE LA CRUZ SANCHEZ

Nombre de la licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre:7

# PATOLOGÍAS RARAS DEL NIÑO

## Síndrome de Rett

Este síndrome tiene mayor incidencia en las niñas y se detecta en muchos casos durante el segundo año de vida. Dicha patología se origina debido a las mutaciones en el cromosoma X. Además, sus síntomas están relacionados a un retraso en la coordinación motriz, al igual que en el lenguaje.

## Hemofilia

Se trata de una enfermedad hereditaria y que interfiere con la coagulación de la sangre. En estos casos la proteína en la sangre, que controla el sangrado se ve afectada. Pero viene bien aclarar que esta enfermedad no produce un sangrado abundante, sino que tal sangrado se prolonga más de lo habitual. Las mujeres no pueden padecer esta condición, pero sí la transmiten a sus hijos.

## Síndrome de Gilles de la Tourette

Esta patología se caracteriza porque los pacientes presentan movimientos involuntarios en los muslos. En otras palabras, los niños con este tipo de enfermedad realizan movimientos bruscos y muy rápidos. Incluso, también se le llama la enfermedad de los Tics.

## Síndrome de Aase

La enfermedad también es hereditaria y se identifica como una alteración en la médula ósea. Dentro de la sintomatología más frecuente puede darse la anemia congénita, la aparición de malformaciones de tipo esquelético y hasta articular.

## Síndrome de Moebius

Esta enfermedad rara en bebés se caracteriza cuando dos nervios craneales no se desarrollan correctamente. Es decir, este problema desencadena que los nervios encargados del parpadeo, del movimiento lateral en los ojos y hasta de las expresiones faciales no se dé. De hecho, da pie a la parálisis facial haciendo que la persona se babee, no pueda sonreír y tenga problemas de pronunciación.

## Piel de Mariposa

Es una de las enfermedades raras más delicadas por sus características. Se le conoce como Epidermólisis Ampollosas hereditarias (EA), Epidermólisis bullosas (EB). Y forma parte de un grupo de enfermedades genéticas que se relacionan con una extrema fragilidad de la piel y en las mucosas, lo que origina ampollas en el cuerpo del niño. La incidencia de este síndrome es de 15 y 19 nacidos.

# PATOLOGÍAS RARAS DEL NIÑO

## Enfermedad de Duchenne

Es importante destacar que la distrofia muscular de Duchenne (DMD) se manifiesta en los varones. En este sentido, vale explicar que es un trastorno genético poco frecuente pero mortal. Uno de sus síntomas es que produce debilidad muscular progresiva desde la infancia. Pero puede agravarse hasta ocasionar la muerte cerca de los 20 años de edad debido a una insuficiencia cardíaca y respiratoria

## Síndrome de Leigh

De acuerdo a la prevalencia, uno de cada 36.000 bebés tienen esta condición. También se le llama encefalomiopatía necrotizante subaguda. Quiere decir que es una enfermedad neurológica progresiva que tiene características neuropatológicas específicas, a su vez, asociadas con las lesiones que se producen en el tronco cerebral y de los ganglios basales.



## Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

Entre el listado de las enfermedades raras en bebés también figura esta del tipo genético que produce el envejecimiento prematuro en los niños. En el momento del nacimiento no se puede diagnosticar de una vez la enfermedad, sino conforme pasa el tiempo.

