



## Cuadro sinóptico

*Nombre del Alumno: Deysi Guzmán Ávila*

*Nombre del tema: Patologías raras del niño*

*Parcial: I*

*Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y adolescente*

*Nombre del profesor: Cecilia de la Cruz Sánchez*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería*

*Cuatrimestre: 7to "C"*

**PATOLOGÍAS  
RARAS DEL NIÑO**

**Fibrosis  
quística**

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.

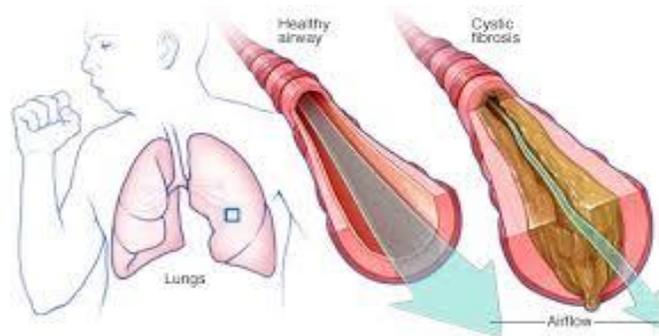


**Causas**

-La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas.

-Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. Esta enfermedad también puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino.

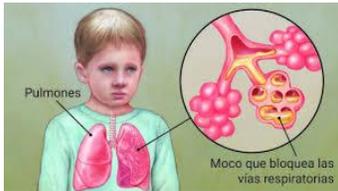
-Muchas personas portan el gen de la FQ, pero no manifiestan ningún síntoma. Esto se debe a que para que una persona tenga FQ debe heredar 2 genes defectuosos, 1 de cada padre. Algunos estadounidenses tienen el gen de la FQ. La enfermedad es más frecuente entre personas descendientes de europeos del centro y norte



© MARY FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

## PATOLOGÍAS RARAS DEL NIÑO

### Síntomas



- Los síntomas en los recién nacidos pueden incluir:
  - Retraso en el crecimiento
  - Incapacidad para aumentar de peso normalmente durante la niñez
  - Ausencia de deposiciones durante las primeras 24 a 48 horas de vida
  - Piel con sabor salado
  
- Los síntomas relacionados con la función intestinal pueden incluir:
  - Dolor abdominal a causa del estreñimiento grave
  - Aumento de gases, meteorismo o un abdomen que parece hinchado (distendido)
  - Náuseas e inapetencia
  - Heces pálidas o color arcilla, de olor fétido, que tienen moco o que flotan
  - Pérdida de peso
  - Historial de prolapso rectal
  
- Los síntomas relacionados con los pulmones y los senos paranasales pueden incluir:
  - Tos o aumento de la mucosidad en los senos paranasales o los pulmones
  - Fatiga
  - Congestión nasal causada por los pólipos nasales.
  - Episodios recurrentes de neumonía (los síntomas de neumonía en una persona con fibrosis quística abarcan fiebre, aumento de la tos y dificultad respiratoria, aumento de la mucosidad y pérdida del apetito)
  - Dolor o presión sinusal causados por infección o pólipos
  
- Los síntomas que se pueden notar posteriormente en la vida son:
  - Esterilidad (en los hombres)
  - Inflamación repetitiva del páncreas (pancreatitis)
  - Síntomas respiratorios
  - Dedos malformados

➤ Pruebas y exámenes

Se lleva a cabo un examen de sangre para ayudar a detectar la FQ. El examen busca variaciones en el gen de la FQ. Otros exámenes utilizados para diagnosticar la FQ incluyen:

El examen del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT, por sus siglas en inglés) es una prueba de detección estándar para FQ en recién nacidos. Un alto nivel de IRT sugiere una posible FQ y requiere exámenes adicionales.

La prueba de cloruro en el sudor es el examen diagnóstico estándar para la FQ. Un alto nivel de sal en el sudor de la persona es una señal de la enfermedad.

**PATOLOGÍAS  
RARAS DEL NIÑO**

➤ Otros exámenes para identificar problemas que pueden estar relacionados con la FQ incluyen:

- Radiografía de tórax o tomografía computarizada
- Examen de grasa fecal
- Pruebas de la función pulmonar
- Medición de la función pancreática (elastasa pancreática en heces)
- Examen de estimulación de secretina
- Tripsina y quimiotripsina en heces
- Tránsito esofagogastroduodenal
- Cultivos pulmonares (obtenidos por esputo, broncoscopia o muestra faríngea)



**PATOLOGÍAS  
RARAS DEL NIÑO**

**Albinismo**

Es una falta de producción de melanina. La melanina es una sustancia natural del cuerpo que da color al cabello, la piel y el iris de los ojos.



**causas**

El albinismo se presenta cuando uno de varios cambios genéticos hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir melanina. Estos cambios se pueden transmitir (ser heredados) de padres a hijos.

La forma más grave de albinismo se denomina albinismo oculocutáneo. Las personas con este tipo de albinismo tienen cabello, piel e iris de color blanco o rosado. También tienen problemas en la visión.

Otro tipo de albinismo, llamado albinismo ocular tipo 1 (OA1), afecta únicamente los ojos. El color de la piel y el de los ojos de la persona generalmente están en el rango normal. Sin embargo, un examen ocular mostrará que no hay pigmento en la parte posterior del ojo (retina).

El síndrome de Hermansky-Pudlak (SHP) es una forma de albinismo causada por un cambio en un solo gen. Puede ocurrir con un trastorno hemorrágico, al igual que con enfermedades pulmonares, renales e intestinales.

**causas**

➤ Una persona con albinismo puede tener uno de estos síntomas:

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

➤ Muchas formas de albinismo están asociadas con los siguientes síntomas:

- Ojos bizcos
- Sensibilidad a la luz
- Movimientos oculares rápidos
- Problemas de visión o ceguera funcional



**PATOLOGÍAS  
RARAS DEL NIÑO**

**Pruebas y  
exámenes**

Las pruebas genéticas ofrecen la forma más precisa de diagnosticar el tipo específico de albinismo. Dichas pruebas son útiles si usted tiene antecedentes familiares de albinismo. También resultan útiles para ciertos grupos de personas que se sabe padecen esta enfermedad.



**Tratamiento**

El objetivo del tratamiento es aliviar los síntomas. Este dependerá de qué tan grave sea el trastorno.

El tratamiento implica proteger la piel y los ojos del sol. Para lograrlo:

Reduzca el riesgo de sufrir quemaduras solares evitando el sol, usando protectores solares y cubriéndose completamente con ropa al exponerse al sol.

Use protectores solares con un alto factor de protección solar (FPS).

Use gafas de sol (protegidas contra radiación UV) para ayudar a aliviar la sensibilidad a la luz.

**PATOLOGÍAS  
RARAS DEL NIÑO**

**Síndrome de gilles de la tourette**

El síndrome de Gilles de la Tourette es un trastorno caracterizado por movimientos repetitivos o sonidos indeseados (tics) que no se pueden controlar con facilidad. Por ejemplo, la persona afectada puede de manera repetida parpadear, encoger los hombros o emitir sonidos raros o palabras ofensivas.

En general, los tics se presentan entre los 2 y los 15 años, el promedio es alrededor de los 6 años. Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette.



**Síntomas**

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 tics se clasifican en:**

Tics simples. Estos tics repentinos, breves y repetitivos implican un número limitado de grupos musculares.

Tics complejos. Estos patrones de movimientos diferentes y coordinados involucran varios grupos musculares.

### Tics motores comunes en el síndrome de Tourette

#### Tics simples

#### Tics complejos

Parpadeo de ojos

Tocar u oler objetos

Sacudir la cabeza

Repetir movimientos observados

Encoger los hombros

Caminar siguiendo un patrón determinado

Mover los ojos repentinamente

Hacer gestos obscenos

Retorcer la nariz

Inclinarse o girar

Hacer movimientos con la boca

Saltar

PATOLOGÍAS  
RARAS DEL NIÑO

### Tics vocales comunes en el síndrome de Tourette

#### Tics simples

#### Tics complejos

Resoplar

Repetir palabras o frases propias

Toser

Repetir palabras o frases de otros

Aclarar la garganta

Usar palabras vulgares, obscenas o insultos

**Causas**

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.

**Factores de riesgo**

Los factores de riesgo del síndrome de Gilles de la Tourette son los siguientes:

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.



## Hemofilia

La hemofilia es un problema de la coagulación raro en el que la sangre no coagula como debería. Esto puede causar problemas de sangrado excesivo después de una lesión o cirugía. También puede tener sangrado repentino dentro del cuerpo, como en sus articulaciones, músculos y órganos.



## tipos de hemofilia

Hay varios tipos diferentes de hemofilia. Los más comunes son:

Hemofilia A (hemofilia clásica): Causada por la falta o disminución del factor de coagulación VIII (8)

Hemofilia B (enfermedad de Christmas): Causada por la falta o disminución del factor de coagulación IX (9)

## ¿Qué causa la hemofilia?

La mayoría de los tipos de hemofilia son heredados. Son causados por un cambio en uno de los genes (también llamado variación) que entrega instrucciones para producir las proteínas del factor de coagulación. Este cambio puede significar que las proteínas de coagulación no funcionan bien o que faltan por completo.

## ¿Qué causa la hemofilia?

La mayoría de los tipos de hemofilia son heredados. Son causados por un cambio en uno de los genes (también llamado variación) que entrega instrucciones para producir las proteínas del factor de coagulación. Este cambio puede significar que las proteínas de coagulación no funcionan bien o que faltan por completo.

Estos genes están en el cromosoma X. Es posible que tenga uno o dos cromosomas X:

Las personas que nacen varones tienen un cromosoma X (de la madre) y un cromosoma Y (del padre). Pueden contraer hemofilia si su único cromosoma X tiene el cambio genético

Las personas que nacen mujeres tienen dos cromosomas X, uno del padre y otro de la madre. Por lo general, solo contraen hemofilia si:

Ambos cromosomas X tienen el cambio genético ó

Un cromosoma X tiene el gen modificado y el otro cromosoma X falta o está inactivo

Las personas que nacen mujeres con el cambio genético en un cromosoma X son "portadoras" de la hemofilia. A veces pueden tener algunos síntomas de hemofilia, y pueden transmitir el cambio genético a sus hijos.

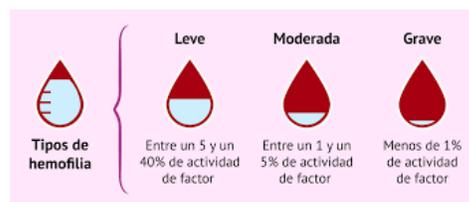
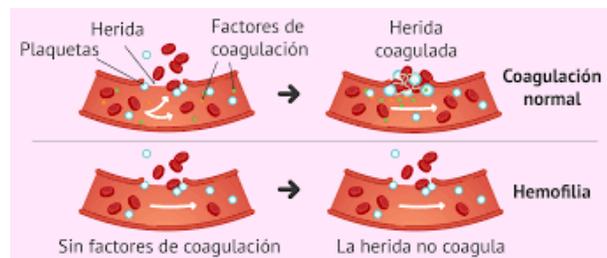
**PATOLOGÍAS RARAS DEL NIÑO**

**¿Quién está en riesgo de hemofilia?**

La hemofilia es mucho más común en personas que nacieron varones, ya que pueden contraerla con un cambio en el gen de un cromosoma X. Las personas que tienen antecedentes familiares de hemofilia también corren un mayor riesgo.

**síntomas de la hemofilia**

- Sangrado en las articulaciones. Esto puede causar hinchazón y dolor u opresión en las articulaciones. A menudo afecta las rodillas, los codos y los tobillos
- Sangrado en la piel (que son moretones)
- Sangrado en el músculo y el tejido blando, lo que puede causar una acumulación de sangre en el área (llamado hematoma)
- Sangrado de la boca y las encías, incluyendo sangrado difícil de detener después de perder un diente
- Sangrado después de la circuncisión
- Sangrado después de recibir inyecciones, como vacunas
- Sangrado en la cabeza de un bebé después de un parto difícil
- Sangre en la orina o las heces
- Sangrados nasales frecuentes y difíciles de detener



## Síndrome de Rett



-El síndrome de Rett es un trastorno genético neurológico y de desarrollo poco frecuente que afecta la forma en que el cerebro se desarrolla. Este trastorno provoca la pérdida progresiva de las capacidades motoras y del habla. El síndrome de Rett afecta principalmente a las mujeres.

-Parece que la mayoría de los bebés que tienen el síndrome de Rett se desarrollan según lo esperado durante los primeros seis meses de vida. Estos bebés después pierden habilidades que tenían anteriormente, como la habilidad de gatear, caminar, comunicarse o usar las manos.

-los niños con síndrome de Rett van teniendo cada vez más problemas para usar los músculos que controlan el movimiento, la coordinación y la comunicación. El síndrome de Rett también puede provocar convulsiones y discapacidades mentales. Movimientos inusuales de las manos, como las palmadas o el frotamiento repetitivos, reemplazan el uso intencionado de las manos.

## Síntomas

El embarazo y el parto de las mamás cuyos bebés tienen síndrome de Rett, generalmente, no tienen complicaciones. La mayoría de los bebés con síndrome de Rett crecen y se comportan con normalidad durante los primeros seis meses. Después de ese tiempo, comienzan a aparecer los signos y síntomas.

Los cambios más marcados generalmente se observan entre los 12 y 18 meses de edad, durante un período de semanas o meses. Los síntomas y su gravedad pueden variar mucho de un niño a otro.

- Retraso en el crecimiento
- Pérdida de las habilidades de coordinación y movimiento.
- Pérdida de la capacidad de comunicación.
- Movimientos anormales de las manos.

**Síntomas**

Otros signos y síntomas pueden comprender los siguientes:

-Movimientos oculares extraños. Los niños que con síndrome de Rett tienden a realizar movimientos oculares extraños, como mirar fijamente por lapsos prolongados, parpadear, cruzar los ojos o cerrar un ojo a la vez.

-Problemas respiratorios. Algunos de ellos son mantener la respiración, respirar rápidamente (hiperventilación), exhalar aire o saliva con fuerza y tragar aire. Estos problemas tienden a ocurrir cuando el niño está despierto. Otras alteraciones de la respiración, como la respiración superficial o dejar de respirar por períodos breves (apnea), pueden ocurrir cuando el niño duerme.

-Irritabilidad y llanto. A medida que crecen, los niños que padecen el síndrome de Rett se vuelven cada vez más irritables y nerviosos. Las crisis de llanto o gritos pueden comenzar de manera repentina, sin ningún motivo aparente, y pueden durar horas. Algunos niños pueden sentir miedo y ansiedad.

-Otras conductas inusuales. Comprenden, por ejemplo, expresiones faciales extrañas y repentinas, junto con episodios prolongados de risa, lamerse las manos y halar el cabello o la ropa.

-Discapacidades intelectuales. La pérdida de las habilidades podría estar relacionada con el deterioro de la capacidad para pensar, comprender y aprender.

-Convulsiones. La mayoría de las personas que padecen el síndrome de Rett sufre convulsiones en algún momento de su vida. Pueden ocurrir diversos tipos de convulsiones, y se relacionan con los cambios en un electroencefalograma.

-Curvatura de la columna vertebral hacia los lados (escoliosis). La escoliosis es frecuente en las personas que padecen el síndrome de Rett. Suele aparecer entre los ocho y los 11 años, y aumenta con la edad. Es posible que se deba realizar una cirugía si la curvatura es demasiado grave.

-Latidos irregulares del corazón. Este es un problema potencialmente mortal para muchos niños y adultos que padecen el síndrome de Rett, y puede provocar la muerte súbita.

-Alteraciones del sueño. Entre los problemas de patrones del sueño se incluyen horas de sueño irregulares, quedarse dormido durante el día y no poder dormir por la noche, y despertarse llorando o gritando por la noche.

-Otros síntomas. Puede presentarse una gran variedad de síntomas, como disminución de la respuesta al dolor; manos y pies pequeños, generalmente fríos; problemas para masticar y tragar; problemas de funcionamiento de los intestinos y bruxismo.

**PATOLOGÍAS  
RARAS DEL NIÑO**

**El  
síndrome  
de Rett  
suele  
dividirse  
en cuatro  
etapas:**

Etapa 1: inicio temprano. Los signos y síntomas son sutiles y es muy fácil que pasen desapercibidos durante esta primera etapa, que comienza entre los 6 y los 18 meses de edad. La etapa 1 puede durar unos meses o un año. Los bebés que se encuentran en esta etapa pueden mostrar menos contacto visual y comienzan a perder interés en los juguetes. También pueden tener retrasos para sentarse o gatear.

Etapa 2: deterioro rápido. Comienza entre 1 y 4 años y los niños pierden la capacidad de realizar las actividades que antes podían realizar. Esta pérdida puede ser rápida o gradual, y puede producirse en semanas o meses. Se presentan los síntomas del síndrome de Rett, como retraso en el crecimiento de la cabeza, movimientos anormales de las manos, hiperventilación, gritos o llanto sin motivo aparente, problemas de movimiento y de coordinación, y pérdida de la interacción social y la comunicación.

Etapa 3: meseta. Esta tercera etapa suele comenzar entre los 2 y los 10 años, y puede durar muchos años. Si bien los problemas de movimiento continúan, el comportamiento puede mejorar ligeramente, hay menos llanto e irritabilidad, y puede haber alguna mejora en el uso de las manos y en la comunicación. Las convulsiones pueden comenzar en esta etapa y generalmente no se producen antes de los 2 años.

Etapa 4: deterioro motor tardío. Esta etapa suele comenzar después de los 10 años y puede durar años o décadas. Se caracteriza por movilidad reducida, debilidad muscular, contracturas articulares y escoliosis. Por lo general, la comprensión, la comunicación y las habilidades manuales permanecen estables o mejoran levemente, y las convulsiones pueden presentarse con menor frecuencia.

**Factores  
de riesgo**

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.

**Complicaciones**

Entre las complicaciones del síndrome de Rett, se incluyen las siguientes:

-Problemas para dormir que provocan una interrupción significativa del sueño en la persona con síndrome de Rett y los miembros de la familia.

-Dificultad para comer, lo que produce mala nutrición y retraso en el crecimiento.

-Problemas intestinales y en la vejiga, como estreñimiento, enfermedad por reflujo gastroesofágico, incontinencia urinaria o intestinal, y enfermedad de la vesícula biliar.

-Dolor que puede presentarse junto a problemas como trastornos gastrointestinales o fracturas óseas.

-Problemas en los músculos, los huesos y las articulaciones.

-Ansiedad y comportamiento problemático que pueden dificultar el funcionamiento social.

-Necesidad de cuidados y asistencia permanente en las actividades de la vida diaria.

-Menor esperanza de vida. Aunque la mayoría de las personas con síndrome de Rett viven hasta la edad adulta, es posible que no vivan tanto como la persona promedio debido a problemas cardíacos y otras complicaciones de salud.

## REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

1. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm>
2. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001479.htm>
3. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465#:~:text=Descripci%C3%B3n%20general,sonidos%20raros%20o%20palabras%20ofensivas.>
4. <https://medlineplus.gov/spanish/hemophilia.html>
5. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>