



Nombre: Darling Daniel Lopez Domínguez

Nombre del tema: Patología raras del niño

Nombre del Profesor: Cecilia de la cruz sanchez

Licenciatura: enfermería

Cuatrimestre: 7

PATOLOGIAS RARAS DEL NIÑO

FIBROISIS QUISTICA

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.

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.

Aase

se presentan sin una razón conocida y no se transmiten de padres a hijos (hereditarios). Sin embargo, se ha demostrado que algunos casos (45%) son hereditarios. Estos se deben a un cambio en 1 de 20 genes importantes para la producción correcta de proteína (los genes producen proteínas ribosomales).

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. Su sangre contiene muchas proteínas llamadas factores de coagulación que pueden ayudar a formar coágulos para detener el sangrado.

El Síndrome de Moebius

es una enfermedad neurológica congénita, producida probablemente por múltiples causas que actualmente desconocemos. No se considera una enfermedad hereditaria, suele presentarse de forma aislada.



La piel de mariposa, también conocida como epidermólisis bullosa (EB), es una enfermedad genética que se caracteriza por la extrema fragilidad de la piel y las mucosas: Se manifiesta desde el nacimiento o en los primeros años de vida. Es una enfermedad rara, no contagiosa y sin cura. Se debe a un error genético en las proteínas que adhieren la epidermis a la dermis. La piel se vuelve tan fina, débil y frágil como las alas de una mariposa.



La distrofia muscular de Duchenne es una forma de distrofia muscular que empeora rápidamente. Otras distrofias musculares (incluida la distrofia muscular de Becker) empeoran mucho más lentamente.

El síndrome de Leigh es una condición neurológica degenerativa hereditaria rara. Por lo general comienza en los bebés entre las edades de tres meses y 12 meses, a menudo después de una infección viral. En raras ocasiones, comienza en adolescentes y adultos.

