



Mi Universidad

Nombre del Alumno: Gretel Shadia Escriba Pérez

Nombre del tema: Evaluación del desarrollo del niño

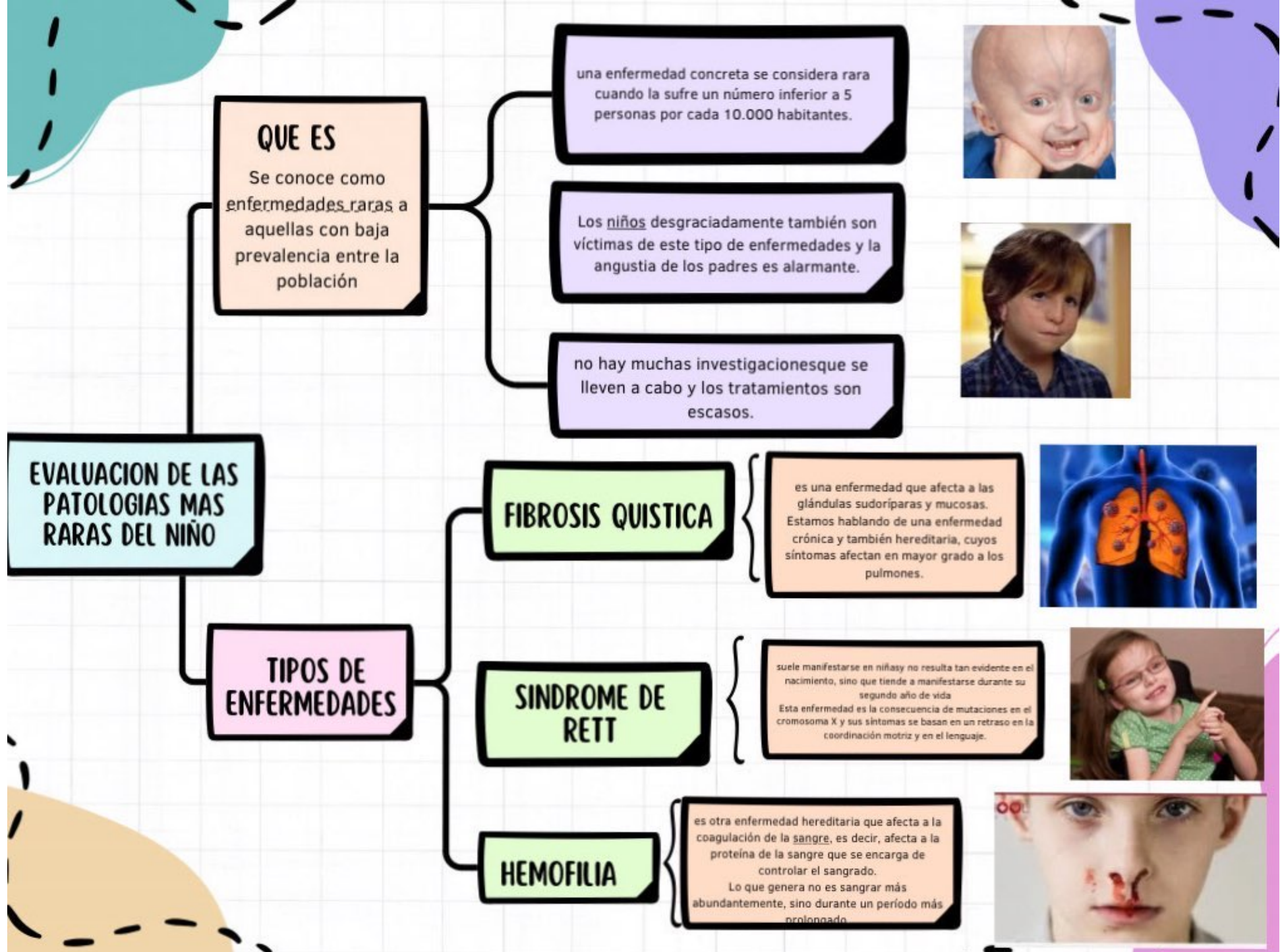
Parcial: 3 ro

Nombre de la Materia: Enfermería del niño y adolescente

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Lic. en Enfermería

Cuatrimestre: 5 to



QUE ES
Se conoce como enfermedades raras a aquellas con baja prevalencia entre la población

una enfermedad concreta se considera rara cuando la sufre un número inferior a 5 personas por cada 10.000 habitantes.



Los niños desgraciadamente también son víctimas de este tipo de enfermedades y la angustia de los padres es alarmante.



no hay muchas investigaciones que se lleven a cabo y los tratamientos son escasos.

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

TIPOS DE ENFERMEDADES

FIBROSIS QUISTICA

es una enfermedad que afecta a las glándulas sudoríparas y mucosas. Estamos hablando de una enfermedad crónica y también hereditaria, cuyos síntomas afectan en mayor grado a los pulmones.



SINDROME DE RETT

suele manifestarse en niñas no resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida. Esta enfermedad es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y sus síntomas se basan en un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.



HEMOFILIA

es otra enfermedad hereditaria que afecta a la coagulación de la sangre, es decir, afecta a la proteína de la sangre que se encarga de controlar el sangrado. Lo que genera no es sangrar más abundantemente, sino durante un período más prolongado.



EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

SINDROME DE MOEBIUS

se basa en el desarrollo parcial de dos nervios craneales. Estos nervios tienen varias funciones como son el parpadeo, la expresión facial y el movimiento lateral del ojo.
Esta enfermedad produce parálisis en el rostro y sus síntomas son: problemas en la pronunciación, en el habla y causa babeo.



SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA

provoca un envejecimiento prematuro en los niños. Los pequeños que lo padecen suelen nacer totalmente sanos y la enfermedad se manifiesta a los pocos meses.



SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

Se distingue por los movimientos involuntarios de los músculos, lo que hace que el niño realice movimientos bruscos y rápidos.
Del mismo modo, por el desempeño involuntario de palabras y ruidos. Este síndrome también es conocido como la enfermedad de los tics.



SÍNDROME DE AASE

Es hereditario y aparece por una alteración presentada en la médula ósea. La consecuencia es una anemia congénita y la aparición de malformaciones de tipo esquelético y articular.



SÍNDROME DE PRADER WILLI

se presenta en el niño desde su nacimiento y causa muchos problemas. Se caracteriza por la obesidad de los pequeños que la padecen con retraso mental, poco tono muscular e hipotonía o problemas de alimentación, e infecciones respiratorias.



EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

TIPOS DE ENFERMEDADES

¿QUE ES?

Se denomina enfermedades raras a aquellas que afectan a un número limitado de personas con respecto a la población general, a menos de uno de cada 2.000.

a mayoría de estas enfermedades son aún menos frecuentes, afectando a una de cada 100.000 personas.

Están consideradas como enfermedades crónicas y tienen una importante incidencia en la calidad e incluso en la esperanza de vida de las personas afectadas.

En su mayoría tienen origen genético y son complejas clínicamente en cuanto a su diagnóstico, manejo y tratamiento.

EJEMPLO



EJEMPLO

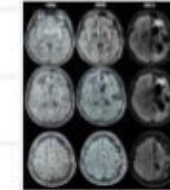


SINDROME DE TOURETTE

- Trastorno neurológico que se manifiesta en la infancia o adolescencia
- Se caracteriza por tics motores y fónicos que perduran durante más de un año
- Los primeros síntomas son movimientos involuntarios de la cara, brazos, miembros o tronco

SINDROME DE RASMUSSEN

- Enfermedad neurológica progresiva que afecta principalmente a niños y adultos jóvenes
- Se caracteriza por la inflamación unilateral del córtex cerebral
- Crisis epilépticas refractarias al tratamiento



SINDROME DE MARFAN

- Enfermedad hereditaria rara del tejido conjuntivo que afecta al esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos
- Se caracteriza por talla superior a la media, malformaciones óseas, hiperextensibilidad de las articulaciones, entre otros



NUROFIBROMATOSIS

es un trastorno genético del sistema nervioso. Afecta la manera en que las células crecen y se forman y provoca el crecimiento de tumores en los nervios. En general, los tumores son benignos (no cancerosos), pero a veces pueden convertirse en cáncer.



EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

es una enfermedad que hace que los huesos se rompan (se fracturen) fácilmente. También se le conoce como la enfermedad de los huesos de cristal. Sus síntomas pueden ser leves o graves, dependiendo del tipo de osteogénesis imperfecta que tenga.



EJEMPLO

SINDROME DE ANGELMAN

es una afección causada por un cambio genético, que es un cambio en un gen. El síndrome de Angelman causa un retraso en el desarrollo, problemas del habla y del equilibrio, discapacidad mental y, a veces, convulsiones.



SINDROME DE WILLIAMS

es una enfermedad genética que afecta a varias partes del cuerpo y se caracteriza por rasgos faciales distintivos, discapacidad intelectual, problemas cardíacos y una personalidad única.



SINDROME X FRAGIL

es la forma más común de discapacidad intelectual hereditaria. La enfermedad es causada por un gen específico. Normalmente, el gen produce una proteína necesaria para el desarrollo cerebral. Pero un defecto en este gen hace que una persona produzca poco o nada de dicha proteína. Esto resulta en el síntoma de X frágil.



CONCLUSIÓN

Las patologías raras en niños representan un desafío significativo en el ámbito de la pediatría debido a su baja incidencia, complejidad en el diagnóstico y la limitada disponibilidad de tratamientos específicos. Entre estas enfermedades se encuentran trastornos genéticos como el síndrome de Ondina, que afecta la respiración automática; la progeria, que causa envejecimiento prematuro; y enfermedades metabólicas poco frecuentes como la enfermedad de Sandhoff.

El diagnóstico temprano, basado en avances en genética y tecnología médica, es crucial para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Sin embargo, muchas de estas condiciones carecen de tratamientos curativos, lo que resalta la importancia de la investigación médica y el desarrollo de terapias innovadoras. Asimismo, el apoyo emocional y psicológico para los niños y sus cuidadores es fundamental, ya que estas enfermedades no solo impactan la salud física, sino también la dinámica familiar y la integración social del niño.

Patologías raras de un adolescente
Las patologías raras en los adolescentes abarcan un amplio espectro de enfermedades genéticas, metabólicas, autoinmunes y neurológicas que pueden afectar su desarrollo físico, emocional y social. Algunas de estas enfermedades incluyen el síndrome de Ehlers-Darlos, caracterizado por hiperlaxitud articular y fragilidad en los tejidos; la enfermedad de Wilson, un trastorno del metabolismo del cobre; y el síndrome de Kleine-Levin, que provoca episodios recurrentes de hipersomnia y alteraciones

El diagnóstico de estas patologías suele ser tardío debido a su baja prevalencia y la similitud de sus síntomas con otras afecciones más comunes en la adolescencia. Esto resalta la importancia de la investigación médica y la capacitación de los profesionales de la salud para identificar estos trastornos de manera oportuna. Si bien muchos de estos padecimientos no tienen cura, un manejo adecuado con tratamientos personalizados y apoyo psicológico puede mejorar significativamente la calidad de vida del adolescente y su entorno familiar, facilitando su integración social.

BIBLIOGRAFÍA

<https://muysaludable.sanitas.es/padres/ninos/8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos/>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/rett-syndrome/symptoms-causes/syc-20377227>

<https://www.fundacionmencia.org/9-enfermedades-raras/>

<https://www.adolescenciasema.org/sobre-las-enfermedades-raras/>