



Nombre del profesor: María Del Carmen López Silva

Nombre de la alumna: Naomi Vázquez Pérez

Nombre del tema: Cuadro sinóptico

Cuatrimestre: Quinto

Fecha: 05/03/2025

Licenciatura: En enfermería

LOS RETRASOS EN EL DIAGNÓSTICO

En el análisis de las causas que condicionan el retraso diagnóstico de los pacientes con enfermedades raras o conocido como (ER), probablemente entre como factor a tener en consideración una formación médica no adecuada



Fibrosis Quística

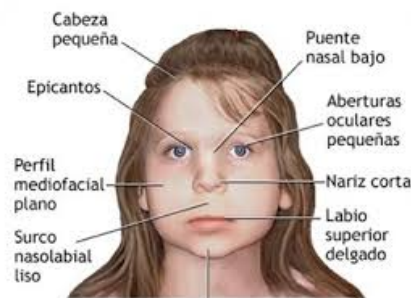


La Fibrosis Quística es una enfermedad que afecta a las glándulas sudoríparas y mucosas. Estamos hablando de una enfermedad crónica y también hereditaria, cuyos síntomas afectan en mayor grado a los pulmones. Sin embargo, el hígado, el intestino y el páncreas también pueden verse perjudicados por la acumulación de la viscosidad del moco, que tiende a pegarse en estas áreas.

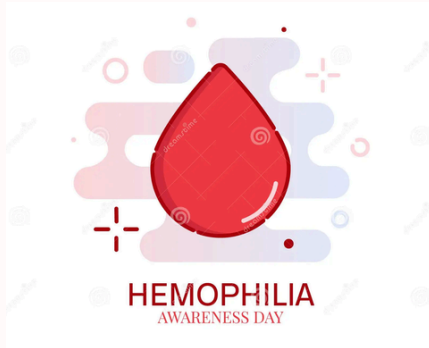
Síndrome de Rett



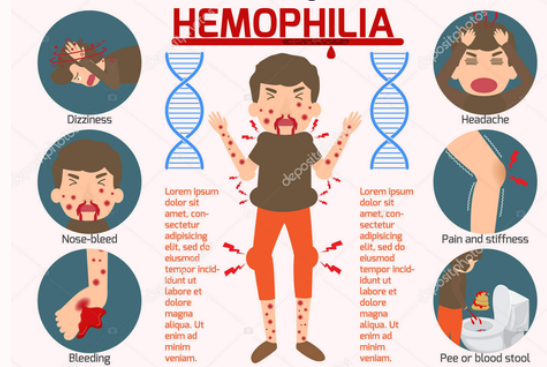
El Síndrome de Rett suele manifestarse en niñas y no resulta tan evidente en el nacimiento, sino que tiende a manifestarse durante su segundo año de vida. Sea como sea, en todos los casos, este síndrome suele manifestarse antes de los 4 años. Esta enfermedad es la consecuencia de mutaciones en el cromosoma X y sus síntomas se basan en un retraso en la coordinación motriz y en el lenguaje.



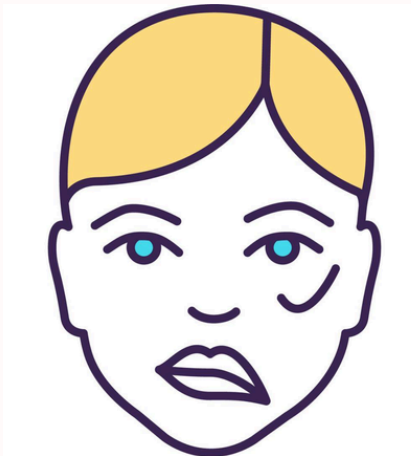
Hemofilia



La Hemofilia es una 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, las mujeres, aunque no padecen hemofilia, pueden transmitir la enfermedad a hijos varones.



Síndrome de Moebius



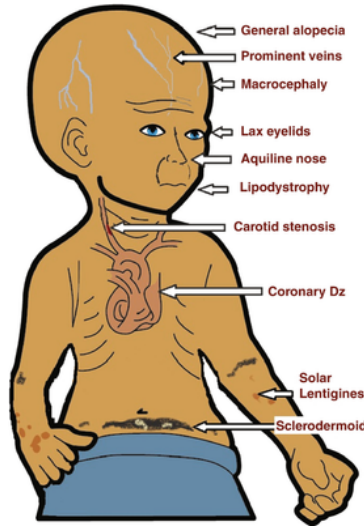
El síndrome de Moebius se basa en el desarrollo parcial de dos nervios craneales. Estos nervios tienen varias funciones como son el parpadeo, la expresión facial y el movimiento lateral del ojo. Esta enfermedad produce parálisis en el rostro y sus síntomas son: problemas en la pronunciación, en el habla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



Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria



Es una enfermedad genética extremadamente rara, el 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

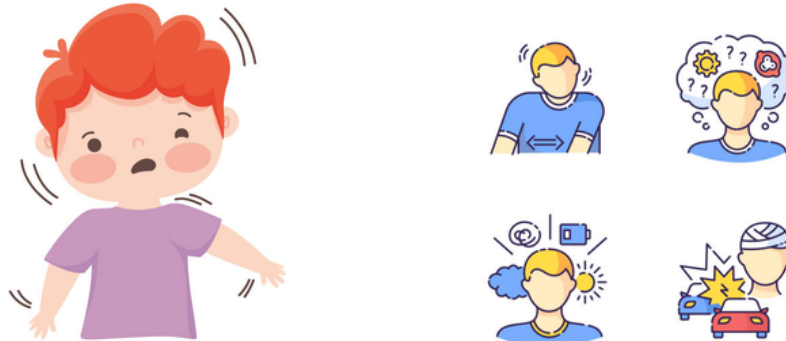


Síndrome de Gilles de la Tourette

Tourette Syndrome



El 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

El 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.



Puente nasal normal

Puente nasal bajo

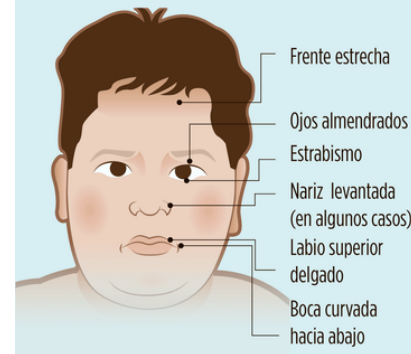
ADAM.

Síndrome de Prader Willi

El 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.



RASGOS FACIALES DISTINTIVOS



Frente estrecha

Ojos almendrados

Estrabismo

Nariz levantada
(en algunos casos)

Labio superior
delgado

Boca curvada
hacia abajo

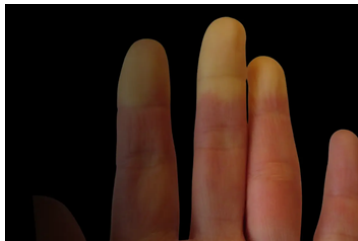
Esclerosis lateral amiotrófica

Se caracteriza por la degeneración progresiva de las neuronas motoras superiores e inferiores, lo que provoca espasticidad facial, disartria y trastornos en la deambulación; la aparición de la enfermedad se suele producir antes de los 25 años de edad. Sinónimos: Enfermedad de Charcot juvenil.



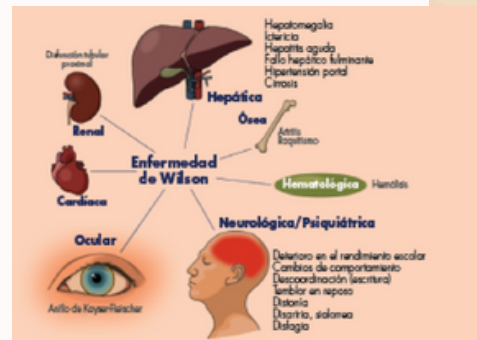
Esclerodermia

La morfea o esclerodermia localizada juvenil (ELJ) es una enfermedad autoinmune, inflamatoria, crónica, lenta y progresiva del tejido conectivo, de causa desconocida, que afecta preferentemente la piel y los tejidos subyacentes.



Enfermedad de Wilson

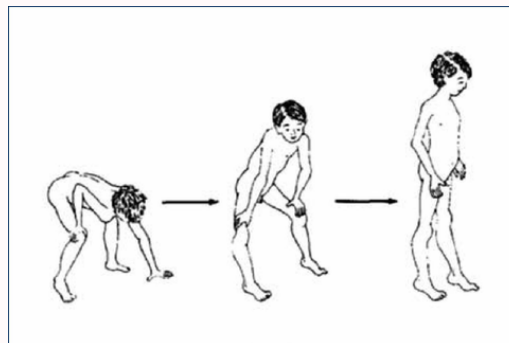
La EW es una enfermedad autosómica recesiva cuyo defecto se debe a una mutación en el gen ATP7B en el brazo largo del cromosoma 13. La alteración favorece el acúmulo anómalo de cobre en hígado, cerebro, riñón y otros órganos, produciendo un efecto tóxico y alteraciones en grado variable.



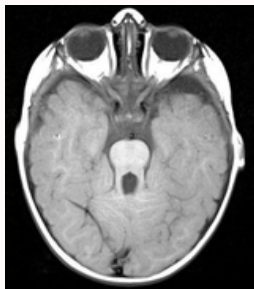
Enfermedad de Pompe



La enfermedad de Pompe es causada por cambios (variaciones patogénicas o mutaciones) en el gen GAA. El gen GAA contiene la información genética para la producción y función de una proteína llamada “alfa-glucosidasa ácida” (GAA).



síndrome de Joubert

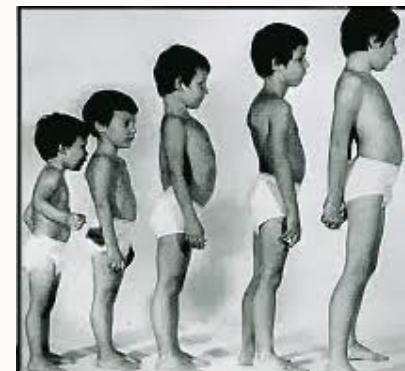


El síndrome de Joubert es una enfermedad genética poco frecuente que se caracteriza por un desarrollo anormal del cerebro que incluye la ausencia o el subdesarrollo del vermis cerebeloso (una zona del cerebro que controla el equilibrio y la coordinación) y una malformación del tronco encefálico.



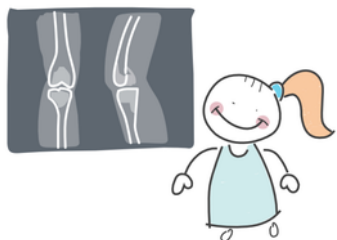
Miopatía de Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne es progresiva, lo que significa que los problemas empeoran con la edad. A medida que los niños con esta afección se vuelven adolescentes, suelen necesitar una silla de ruedas. La debilidad muscular en todo el cuerpo puede causar problemas cardíacos y respiratorios.



Osteogénesis imperfecta

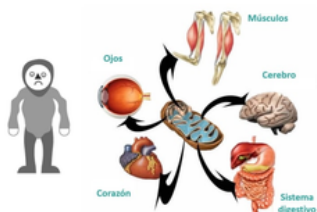
Esta enfermedad consiste en que no tienen suficiente colágeno en los huesos o bien su colágeno no funciona como debería funcionar, esto hace que sus huesos sean más débiles y más frágiles que los huesos normales.



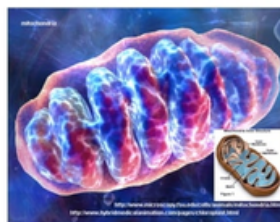
Patologías mitocondriales

Cuando las mitocondrias son defectuosas, las células no tienen suficiente energía. Las moléculas de oxígeno y combustible no utilizadas se acumulan en las células, causando daños. Los síntomas de enfermedad mitocondrial pueden variar. Depende de la cantidad de mitocondrias defectuosas y dónde están en el cuerpo.

Órganos afectados en enfermedades mitocondriales



Mitocondria



Conclusión

Para concluir es importante comprender sobre las enfermedades raras en niños y adolescentes ya que representan un desafío significativo para los sistemas de salud, las familias y la sociedad en general, a pesar de su baja prevalencia el impacto de estas condiciones puede ser profundo afectando tanto el bienestar físico como emocional de los pacientes y sus familias la detección temprana y el diagnóstico preciso y el acceso a tratamientos adecuados son fundamentales para mejorar la calidad de vida de los afectados ya que pueden mejorar y sin un tratamiento adecuado pueden ser más grave las enfermedades y así puede bajar la calidad de vida del paciente.

BIBLIOGRAFIA

<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LLEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>

<https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original3.pdf>

<https://muysaludable.sanitas.espadresninos8-enfermedades-raras-pueden-darse-los-ninos>