



# UDS

Mi Universidad

## SUPERNOTA

**Nombre del Alumna:** Alexis González González.

**Nombre del Tema:** PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE.

**Parcial:** 3er.

**Nombre de la Materia:** Enfermería del Niño y del Adolescente.

**Nombre del Maestro:** Lic. Sandra Yasmin Ruiz Flores.

**Nombre de la Licenciatura:** Enfermería.

**Cuatrimestre:** 5to.

**Fecha de Elaboración:** Pichucalco Chiapas a 07 de marzo del 2025.

# PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

## Síndrome de Ondina (Hipoventilación Central Congénita - CCHS):

**Concepto:** El síndrome de Ondina consiste en un síndrome de hipoventilación central congénita secundario un trastorno del sistema nervioso central en el cual el control autonómico de la respiración está ausente o se encuentra deteriorado en ausencia de una enfermedad primaria que lo justifique.

**Edad de aparición:** Desde el nacimiento, pero puede ser diagnosticado en la adolescencia en casos leves.

**Factores de riesgo:** Mutaciones en el gen PHOX2B, antecedentes familiares.



## Síndrome de Proteus

**Concepto:** Es un síndrome complejo y poco frecuente de sobrecrecimiento caracterizado por un crecimiento excesivo y progresivo del esqueleto, la piel, el tejido adiposo y el sistema nervioso central.

**Edad de aparición:** Generalmente en la infancia, pero los síntomas pueden progresar en la adolescencia.

**Factores de riesgo:** Mutación en el gen AKT1, sin herencia familiar conocida.



## Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP)

**Concepto:** La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) es un trastorno hereditario del tejido conectivo, gravemente incapacitante, caracterizado por malformaciones congénitas en los dedos gordos de los pies y una osificación heterotópica progresiva que forma huesos cualitativamente normales en sitios extraesqueléticos.

**Edad de aparición:** Infancia temprana, pero los síntomas se agravan en la adolescencia.

**Factores de riesgo:** Mutaciones en el gen ACVRI, sin herencia conocida.



## Síndrome de Susac

**Concepto:** El síndrome de Susac es una enfermedad poco frecuente constituida por la tríada clínica de encefalopatía, pérdida auditiva neurosensorial y oclusión arterial retinal. Es un fenómeno inflamatorio presumiblemente de autoinmunidad contra los endotelios vasculares que ocasiona oclusión de pequeños vasos.

**Edad de aparición:** Generalmente entre los 16 y 40 años, pero puede presentarse en la adolescencia.

**Factores de riesgo:** Causas desconocidas, pero se cree que es una enfermedad autoinmune.

## Enfermedad de Farber

**Concepto:** La enfermedad Farber es una causada por una deficiencia de la enzima ceramidasa. La enfermedad ocurre cuando ambos padres llevan y transmiten el gen defectuoso que regula la proteína llamada esfingomielina.

**Edad de aparición:** Puede manifestarse en la infancia, pero algunos casos aparecen en la adolescencia.

**Factores de riesgo:** Mutaciones en el gen ASAHI, herencia autosómica recesiva.



## Síndrome de Alstrom

**Concepto:** Es una enfermedad muy poco común. Se transmite de padres a hijos (hereditaria). Puede llevar a que se presente ceguera, sordera, diabetes y obesidad.

**Edad de aparición:** Infancia o adolescencia.

**Factores de riesgo:** Mutaciones en el gen ALMS1, herencia autosómica recesiva.



## Síndrome de Moebius

**Concepto:** El síndrome de Moebius es una enfermedad congénita caracterizada por parálisis facial no progresiva y alteración de la abducción ocular de uno o ambos ojos por compromiso del VI par, pudiendo extenderse a otros pares oculomotores, así como al IX, X y XII.

**Edad de aparición:** Desde el nacimiento, pero los síntomas pueden volverse más evidentes en la adolescencia.

**Factores de riesgo:** Causas desconocidas, aunque se asocia con problemas en el desarrollo embrionario.



## Fuentes bibliográficas

1. <https://www.analesdepediatria.org/essindromeondinediagnosticoseguimientoarticulo13080408#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Ondine%20consiste, enfermedad%20primaria%20que%20lo%20justifique.>
2. <https://www.orpha.net/es/disease/detail/744>
3. <https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/enfermedaddefarber#:~:text=La%20enfermedad%20Farber%20es%20una, regula%20la%20prote%C3%ADna%20llamada%20esfingomielina.>
4. <https://www.elsevier.es/es-revista-repertorio-medicina-cirugia-263-articulo-sindrome-moebius-manifestaciones-neurologicas-musculoesqueleticas-S0121737217300547>
5. [https://www.orpha.net/es/disease/detail/337#:~:text=La%20fibrodisplasia%20osificante%20progresiva%20\(FOP, cualitativamente%20normales%20en%20sitios%20extraesquel%C3%A9ticos](https://www.orpha.net/es/disease/detail/337#:~:text=La%20fibrodisplasia%20osificante%20progresiva%20(FOP, cualitativamente%20normales%20en%20sitios%20extraesquel%C3%A9ticos)
6. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001665.htm>
7. <https://www.elsevier.es/esrevistaneurologiaargentina301articulosindromesusacrevisioncasosargentinosS1853002816000033#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Susac%20es%20una%20enfermedad%20poco%20frecuente%20constituida, ocasiona%20oclusi%C3%B3n%20de%20peque%C3%B1os%20vasos.>