

**Nombre del Alumna: Alondra Janeth Pérez Gutiérrez.**

**Nombre del tema: Patologías más raras del adolescente.**

**Parcial: 3°**

**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.**

# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

## ESCLERODERMIA

### CONCEPTO

Es una enfermedad que consiste en la acumulación de tejido fibroso en la piel y en otras partes del cuerpo. También daña las células que recubren las paredes de arterias pequeñas. Esto conlleva a lesión en los tejidos debido a un deficiente flujo sanguíneo.



### EDAD QUE AFECTA

La esclerodermia es **4 veces más frecuente en mujeres** que en hombres. Es más frecuente en personas de entre **20 y 50 años** y es rara en niños.

### FACTORES DE RIESGO

- **Genética.** Las personas que tienen ciertos cambios genéticos parecen ser más propensas a desarrollar esclerodermia. Esto puede explicar la razón por la cual la esclerodermia parece ser hereditaria en un pequeño número de personas y por qué algunos tipos de esclerodermia son más comunes en ciertos grupos raciales y étnicos.
- **Desencadenantes ambientales.** Las investigaciones sugieren que, en algunas personas, los síntomas de esclerodermia pueden desencadenarse por la exposición a ciertos virus, medicamentos o drogas.
- **Afecciones del sistema inmunitario.** Se cree que la esclerodermia es una enfermedad autoinmunitaria. Esto significa que se produce en parte porque el sistema inmunitario del cuerpo comienza a atacar los tejidos conectivos.

### CUADRO CLINICO

Dedos de las manos y de los pies que se vuelven blancos o azules al exponerse al frío, piel tensa y rígida en los dedos, manos, antebrazos y cara, pérdida de cabello, piel más clara o más oscura de lo normal, pequeños bultos blancos de calcio debajo de la piel, llagas en las yemas de los dedos de las manos o de los pies, telangiectasias, que son pequeños vasos sanguíneos visibles debajo de la piel.



## SÍNDROME DE APERT

### CONCEPTO

Es una enfermedad genética en la cual las suturas entre los huesos del cráneo se cierran más temprano de lo normal. Esto afecta la forma de la cabeza y la cara. Los niños con el síndrome de Apert a menudo también tienen deformidades en las manos y en los pies.



### EDAD QUE AFECTA

Puede aparecer en el **periodo prenatal o neonatal**. Es una afección que dura toda la vida y no tiene cura.

### FACTORES DE RIESGO

Se puede heredar de padres a hijos o presentarse por mutaciones espontáneas y es hereditario.



### CUADRO CLINICO

Malformaciones craneofaciales, Malformaciones en las extremidades, Infecciones frecuentes del oído, pérdida de la audición, desarrollo intelectual posiblemente lento, estatura baja, fusión de vértebras cervicales, hiperhidrosis, lesiones cutáneas, cambios de color en la piel, engrosamiento cutáneo



## OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

### CONCEPTO

La osteogénesis 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.



### EDAD QUE AFECTA

Se detecta con frecuencia en la infancia y la niñez temprana. Sin embargo, también se puede diagnosticar en la adolescencia y en adultos.

### FACTORES DE RIESGO

**Genética:** Es una condición hereditaria, por lo que tener antecedentes familiares de OI aumenta el riesgo.

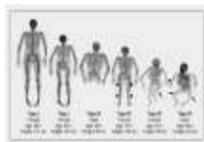
**Mutaciones genéticas:** La mayoría de los casos son causados por mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2, que son responsables de la producción de colágeno tipo I.

**Edad:** Aunque puede ser diagnosticada en cualquier momento, los síntomas suelen aparecer en la infancia.



### CUADRO CLINICO

Fracturas frecuentes, incluso sin motivo aparente, huesos débiles, baja estatura, piel que se moretona con facilidad, articulaciones flojas, tinte azul en la parte blanca de los ojos (esclerótica azul), dientes quebradizos, columna desviada, pérdida del sentido del oído, problemas cardíacos



## ANEMIA DE FANCONI.

### CONCEPTO

La **anemia de Fanconi** es un trastorno hematológico hereditario raro y grave que conduce a una insuficiencia de la médula ósea. Impide que la médula ósea produzca suficientes células sanguíneas nuevas para que el organismo funcione correctamente. La anemia de Fanconi también puede hacer que la médula ósea produzca células sanguíneas defectuosas. Esto puede provocar graves problemas de salud tales como leucemia, un tipo de cáncer de la sangre.

### EDAD QUE AFECTA

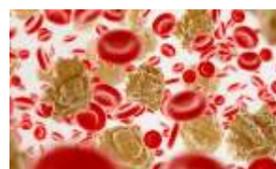
Suele detectarse entre el nacimiento y los **15 años de edad**. Sin embargo, se han identificado casos en la edad adulta.

### FACTORES DE RIESGO

Los principales factores de riesgo de la anemia de Fanconi son: Tener antecedentes familiares de Ataxia de Friedreich, Ser judío asquenazí o de Europa del Este, Ser Afrikaner o sudafricano negro, Ser Romaní de España.

### CUADRO CLINICO

Anomalías físicas, Problemas de sangrado, Infecciones frecuentes, Palidez, Fatiga, Dolores de cabeza, Dolor en el pecho, Problemas en los ojos.



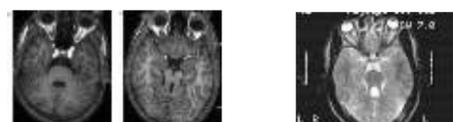
## SÍNDROME DE JOUBERT.

### CONCEPTO

Es un trastorno congénito que se caracteriza por la presencia de un conjunto de malformaciones cerebrales, concretamente en el tronco encefálico y en una parte del cerebelo denominada vermis.

### EDAD QUE AFECTA

Se manifiesta en la lactancia o en el periodo neonatal.



### FACTORES DE RIESGO

Mutaciones en genes como AHII, NPHPI, CEP290, entre otros. Herencia autosómica recesiva, lo que significa que se deben heredar dos copias del gen mutado, una de cada padre

### CUADRO CLINICO

Hipotonía o tono muscular bajo, ataxia o falta de coordinación, retrasos en el desarrollo motor e intelectual, movimientos oculares anormales, apraxia o incapacidad para realizar actos motores voluntarios, nistagmos, espasmos hemifaciales, protrusión de la lengua rítmica y continua

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000429.htm>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/scleroderma/symptoms-causes/syc-20351952>

<https://www.unensayoparami.org/es/noticias-medicas/articulo/esclerodermia-diferencias-entre-ninos-y-adultos>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001581.htm>

<https://cinfasalud.cinfa.com/p/sindrome-de-apert/>

<https://rarediseases.org/es/rare-diseases/apert-syndrome/>

<https://www.niams.nih.gov/es/informacion-de-salud/osteogenesis-imperfecta>

<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13473/osteogenesis-imperfecta>

<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-osteogenesis-imperfecta-S0716864021000390>

<https://www.stjude.org/es/cuidado-tratamiento/enfermedades-que-tratamos/anemia-de-fanconi.html>

<https://kidshealth.org/es/parents/fanconi-anemia.html>

<https://genotipia.com/el-sindrome-de-joubert/>

<https://www.orpha.net/es/disease/detail/475>

[http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-85972016000300006](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972016000300006)