

# **SUPER NOTA**

NOMBRE DEL ALUMNO: YAZURI  
GUADALUPE ALVAREZ GARCIA

NOMBRE DEL TEMA: PATOLOGÍA MÁS  
RARAS DEL ADOLESCENTE

NOMBRE DEL MAESTRO: SANDRA  
YAZMIN RUIZ FLORES

NOMBRE DE LA MATERIA:  
ENFERMERIA DEL NIÑO Y DEL  
ADOLESCENTE

PARCIAL : 3RO

CUATRIMESTRE : 5TO

LICENCIATURA : ENFERMERIA

ELABORACIÓN: PICHUCALCO; CHIAPAS, DOMINGO 09 DE  
MARZO DEL 2025

# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

## SÍNDROME DE JOUBERT

### CONCEPTO

El síndrome de Joubert es una enfermedad neurológica congénita que implica una malformación del tronco del encéfalo y el cerebelo.

### EDADES QUE AFECTA

El síndrome de Joubert es una enfermedad genética que se manifiesta en la lactancia o en el nacimiento. Se caracteriza por un desarrollo anormal del cerebro y del tronco encefálico.

### FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo del síndrome de Joubert son mutaciones genéticas que se heredan de los padres o que se desarrollan de forma espontánea.



## 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.

### EDADES QUE AFECTA

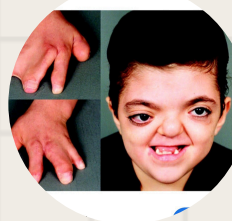
Suele detectarse entre el nacimiento y los 15 años de edad. Sin embargo se han detectado casos en la edad adulta.

### FACTORES DE RIESGO

**Hereditaria:** Si un padre tiene el síndrome de Apert, hay un 50% de probabilidad de que sus hijos también lo tengan.

**Edad paterna avanzada:** Se ha asociado con la aparición de novo del síndrome de Apert.

**Mutaciones genéticas:** Pueden ocurrir al principio del embarazo.



## FIBROSIS QUISTICA

### CONCEPTO

La fibrosis quística afecta a las células que producen moco, sudor y jugos digestivos. Estos líquidos secretados son normalmente ligeros y resbaladizos. Pero en las personas con fibrosis quística, un gen defectuoso hace que las secreciones se vuelvan pegajosas y espesas.

### EDADES QUE AFECTA

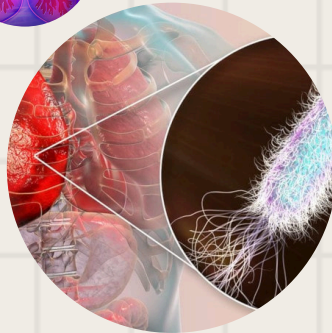
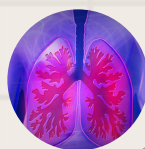
La mayoría de los niños que tienen fibrosis quística reciben el diagnóstico antes de los 2 años de edad. Pero algunos con una forma leve tal vez no sean diagnosticados hasta la adolescencia.

### FACTORES DE RIESGO

Tener antecedentes familiares de la enfermedad

Que los padres sean portadores de un gen defectuoso de la FQ

Que uno o ambos padres sean portadores del gen



## ESCLERODERMIA

### CONCEPTO

La esclerodermia suele categorizarse como limitada o difusa, lo que remite al grado de afectación de la piel. Ambos tipos pueden afectar a cualquiera de los otros síntomas vasculares u órganos que son parte de la enfermedad. La esclerodermia localizada, también conocida como morfea, solo afecta la piel.

### EDADES QUE AFECTA

La enfermedad casi siempre afecta a personas con edades de 30 a 50 años. Las mujeres presentan esclerodermia más a menudo que los hombres.

### FACTORES DE RIESGO

**Genética.** Las personas que tienen ciertos cambios genéticos parecen ser más propensas a desarrollar esclerodermia.

**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.



## LEUCODISTROFIAS

### CONCEPTO

Las leucodistrofias son un grupo de trastornos genéticos raros que afectan el sistema nervioso central, el que está formado por su cerebro y médula espinal. Las leucodistrofias dañan la sustancia blanca (o materia blanca) de su sistema nervioso central.

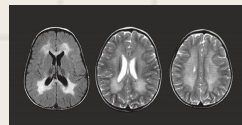
### EDADES QUE AFECTA

Una leucodistrofia puede aparecer en cualquier momento desde el nacimiento hasta el final de la edad adulta, pero son más comunes en los niños.

### FACTORES DE RIESGO

Las leucodistrofias son causadas por un gen anormal (mutado). Las leucodistrofias suelen ser enfermedades hereditarias, pero también pueden aparecer de forma aleatoria.

La mayoría de los tipos de leucodistrofias afectan a hombres y mujeres por igual, pero algunos tipos afectan solo a los hombres.



# Referencias bibliográficas

[https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1139-76322021000200015](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322021000200015)

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

<https://kidshealth.org/es/parents/cf.html>

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

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

<https://medlineplus.gov/spanish/leukodystrophies.html>

<https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/developmental-disabilities/Paginas/Leukodystrophies.aspx>

<https://www.aurorahealthcare.org/services/neuroscience/neurology/neurological-conditions/neuromuscular-disorders/leukodystrophy>