



# SÚPER NOTA

*Nombre del Alumno: Jatziri Guadalupe Galera Mendoza*

*Nombre del tema: Patologías más raras del adolescente*

*Parcial: 3er parcial*

*Nombre de la Materia: Enfermería del niño y adolescente*

*Nombre del profesor: Sandra Yazmin Ruíz Flores*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería*

*Cuatrimestre: 5to*

*Pichucalco, Chiapas; 09 de marzo del 2025.*

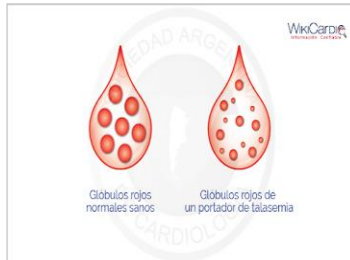
# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

## TALASEMIA

Es un trastorno sanguíneo que se transmite de padres a hijos (hereditario) en el cual el cuerpo produce una forma anormal o una cantidad inadecuada de hemoglobina, la proteína en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno.

La talasemia grave puede provocar la muerte prematura, entre los 20 y 30 años de edad, debido a una insuficiencia cardíaca.

**FACTORES DE RIESGO:** Antecedentes familiares, raza u origen étnico.



## ATAXIAS

La ataxia es un trastorno motor que se caracteriza por una falta de coordinación en la realización de movimientos voluntarios que altera su velocidad y precisión.

La ataxia dominante suele aparecer durante la década entre los 20 y 40 años de edad o incluso luego.

**FACTORES DE RIESGO:** Consumo excesivo de alcohol, hipotiroidismo, esclerosis múltiple, enfermedad celiaca, sarcoidosis, atrofia multisistémica, medicamentos y deficiencia de vitamina E, B6, B12 Y B1.

## FIBROSIS QUISTICA

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo.

A la mayoría de los niños con FQ se les diagnostica la enfermedad hacia los 2 años de edad.

**FACTORES DE RIESGO:** La fibrosis quística es una enfermedad genética hereditaria, por lo que el factor de riesgo más significativo es tener antecedentes familiares de la enfermedad. Los padres portadores de un gen defectuoso de la FQ pueden transmitirlo a sus hijos.



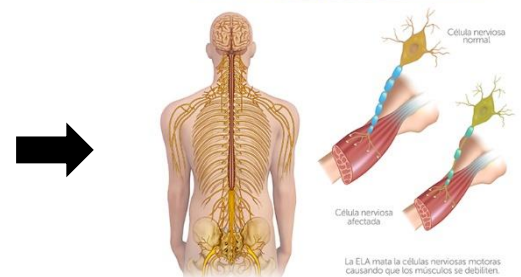
## ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

La esclerosis lateral amiotrófica o ELA, es una enfermedad de las neuronas en el cerebro, el tronco cerebral y la médula espinal que controlan el movimiento de los músculos voluntarios.

La enfermedad suele atacar entre los 40 y los 60 años y es más común entre los hombres que entre las mujeres.

**FACTORES DE RIESGO:** Edad, sexo, raza y etnicidad.

ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA



## ESCLERODERMIA

Acumulación de tejido fibroso en la piel y en otras partes del cuerpo.

La enfermedad generalmente aparece entre los 30 y los 50 años de edad.

**FACTORES DE RIESGO:** Edad, sexo y raza.



## SÍNDROME DE GUILLES DE LA TOURETTE.

Se caracteriza por muchos tics motores y fónicos que perduran durante más de un año.

En general, los tics se presentan entre los 2 y los 15 años, el promedio es alrededor de los 6 años. Los hombres tienen entre tres y cuatro veces más probabilidades que las mujeres de desarrollar el síndrome de Gilles de la Tourette.

**FACTORES DE RIESGO:** Antecedentes familiares y sexo.



## MIOPATÍA DE DUCHENNE

Es un desorden progresivo del músculo que causa la pérdida de su función y por lo tanto los afectados terminan perdiendo totalmente su independencia.

Suele aparecer entre los 3 y 5 años de edad.

**FACTORES DE RIESGO:**

La variedad más frecuente, la de Duchenne, afecta por lo general a los niños jóvenes.



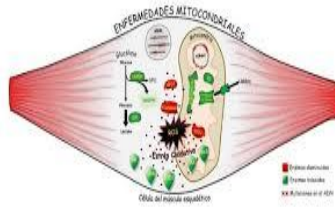
# PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

## OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Trastorno genético en el cual los huesos se fracturan (se rompen) con facilidad. Algunas veces, los huesos se fracturan sin un motivo aparente.

La osteogénesis está presente al nacer. A menudo es causada por un defecto en un gen que produce el colágeno tipo I, un pilar fundamental del hueso.

**FACTORES DE RIESGO:** Mutaciones genéticas que afectan la producción de colágeno.



## PATOLOGIAS MITOCONDRIALES

Las enfermedades mitocondriales son un grupo de enfermedades poco comunes que pueden transmitirse de las madres a sus hijos. Las enfermedades se producen cuando las mitocondrias no funcionan como deberían.

El trastorno es más frecuente entre los hombres y los síntomas comienzan a menudo entre los 20 y los 30 años de edad.

**FACTORES DE RIESGO:** La acumulación de variantes somáticas en el ADN mitocondrial, anomalías del ADN mitocondrial, que se heredan por vía materna y mutaciones heredadas o espontáneas en algún gen del ADN del núcleo de las células

## LEUCODISTROFIAS

Trastornos genéticos raros que afectan el sistema nervioso central, el que está formado por su cerebro y médula espinal.

Las leucodistrofias pueden aparecer en diferentes edades, desde el nacimiento hasta la adultez.

**FACTORES DE RIESGO:** Todo tipo de mutaciones genéticas que afectan la mielina



## ENFERMEDAD DE WILSON

Es una afección hereditaria poco frecuente que causa la acumulación de cobre en varios órganos, especialmente el hígado, el cerebro y los ojos.

Se diagnostica entre los 5 y los 35 años. Pero también pueden verse afectadas personas de menor y mayor edad.

**FACTORES DE RIESGO:** Si tus padres o hermanos tienen la enfermedad de Wilson, es posible que afrontes un riesgo mayor de padecer esta enfermedad.



## ANEMIA DE FANCONI

Es un trastorno de los túbulos renales en el cual ciertas sustancias normalmente absorbidas en el torrente sanguíneo por los riñones son liberadas en su lugar en la orina.

Generalmente se diagnostica en niños entre los 3 y 14 años de edad.

**FACTORES DE RIESGO:** Antecedentes familiares de Ataxia de Friedreich, medicamentos, trasplante de riñón, mieloma múltiple, amiloidosis primaria.

## ENFERMEDAD DE POMPE

Es una enfermedad con herencia autosómica recesiva que se produce por un déficit de la enzima alfa-glucosidasa ácida.

El diagnóstico es difícil y suele tener un retraso entre los 4-30 años después del inicio de los síntomas. La edad de inicio puede oscilar entre < 1 a 52 años y la edad de diagnóstico puede variar de < 1 a 78 años.

**FACTORES DE RIESGO:** Los factores de riesgo de la enfermedad de Pompe son la herencia genética y la variación geográfica.



## SÍNDROME DE JOURBET

Se caracteriza por una malformación congénita del tronco cerebral e hipoplasia del vermis cerebeloso. Estas alteraciones provocan, entre otros, problemas respiratorios, hipotonía y retraso del desarrollo psicomotor.

Se manifiesta en el periodo neonatal o en la lactancia.

**FACTORES DE RIESGO:** Las mutaciones en genes que afectan el desarrollo de los cilios.

# REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

UNIVERSIDAD DEL SURESTE [UDS], (2025) ANTOLOGÍA DE ENFERMERÍA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE, PROPORCIONADA POR EL DOCENTE.

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000587.htm>

[https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000587.htm#:~:text=Expectativas%20\(pron%C3%B3stico\)&text=La%20talasemia%20grave%20puede%20provocar,ayuda%20a%20mejorar%20el%20pron%C3%B3stico.](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000587.htm#:~:text=Expectativas%20(pron%C3%B3stico)&text=La%20talasemia%20grave%20puede%20provocar,ayuda%20a%20mejorar%20el%20pron%C3%B3stico.)

<https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/talasemias/causas#:~:text=Antecedentes%20familiares%20y%20gen%C3%A9tica,la%20afecci%C3%B3n%20a%20sus%20hijos.>

<https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/enfermedades/ataxia>

<https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=ataxia-85-P08766#:~:text=La%20ataxia%20dominante%20suele%20aparecer,de%20edad%20o%20incluso%20luego.>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/ataxia/symptoms-causes/syc-20355652>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000688.htm>

<https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/esclerosis-lateral-amiotrofica-ela#:~:text=%C2%BFQui%C3%A9n%20tiene%20m%C3%A1s%20probabilidad%20de,las%20razas%20y%20or%C3%ADgenes%20%C3%A9tnicos.>

<https://medlineplus.gov/spanish/amyotrophiclateralsclerosis.html#:~:text=La%20enfermedad%20suele%20atacar%20entre,pero%20generalmente%20se%20presenta%20aleatoriamente>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm#:~:text=A%20la%20mayor%C3%ADa%20de%20los,de%2018%20a%20%C3%B1os%20o%20m%C3%A1s.>

[https://www.huvn.es/asistencia\\_sanitaria/neumologia/pacientes/informacion\\_sobre\\_la\\_fibrosis\\_quistica#:~:text=el%20conducto%20deferente.-.Factores%20de%20riesgo,pueden%20transmitirlo%20a%20sus%20hijos.](https://www.huvn.es/asistencia_sanitaria/neumologia/pacientes/informacion_sobre_la_fibrosis_quistica#:~:text=el%20conducto%20deferente.-.Factores%20de%20riesgo,pueden%20transmitirlo%20a%20sus%20hijos.)

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

<https://www.niams.nih.gov/es/informacion-de-salud/esclerodermia#:~:text=%C2%BFa%20qui%C3%A9n%20le%20puede%20dar,m%C3%A1s%20frecuente%20entre%20los%20afroamericanos.>

<https://www.duchenne-spain.org/que-es-duchenne/>

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/tourette-syndrome/symptoms-causes/syc-20350465#:~:text=En%20general%20los%20tics%20se,despu%C3%A9s%20de%20los%20diez%20a%20%C3%B1os.>

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

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001573.htm#:~:text=La%20osteog%C3%A9nesis%20u%20osteogenia%20imperfecta,un%20pilar%20fundamental%20del%20hueso.>

<http://cigna.com/es-us/knowledge-center/hw/temas-de-salud/enfermedades-mitocondriales-abs2622>

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

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/wilsons-disease/symptoms-causes/syc-20353251>

<https://pro.campus.sanofi/es/pompe/articulos/que-es-enfermedad-pompe>

<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-reumatologia-374-articulo-enfermedad-pompe-del-adulto-reporte-S0121812318300069#:~:text=El%20diagn%C3%B3stico%20es%20dif%C3%ADcil%20y,1%20a%2078%20a%C3%B1os9.>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000333.htm>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000334.htm#:~:text=La%20anemia%20de%20Fanconi%20se,y%2014%20a%C3%B1os%20de%20edad.>

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