

TEMA: PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE.

MATERIA: ENFERMERÍA DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE.

DOCENTE: SANDRA YASMIN RUÍZ FLORES.

ALUMNA: KARLA GUADALUPE MÉRITO GÓMEZ.

LICENCIATURA: ENFERMERÍA.

PARCIAL: III

CUATRIMESTRE: QUINTO CUATRIMESTRE.

“PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE”

ESCLERORDEMIA

DEFINICIÓN

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.



Factores de Riesgo de la Esclerodermia

Genéticos: Predisposición hereditaria.
Sexo y edad: Más frecuente en mujeres y entre 30-50 años.
Ambientales: Exposición a sustancias químicas como sílice y solventes.
Infecciones virales: Posible desencadenante de respuestas autoinmunes.
Inmunológicos: Producción anormal de auto anticuerpos. **Hormonales:** Relación con hormonas femeninas.

Cuadro Clínico de la Esclerodermia

Piel: Engrosamiento, rigidez, fenómeno de Raynaud, telangiectasias y úlceras digitales.
Músculos y articulaciones: Dolor, rigidez, debilidad y limitación del movimiento.
Sistema digestivo: Disfagia, reflujo gastroesofágico y malabsorción.
Pulmones: Fibrosis pulmonar y/o hipertensión pulmonar.
Corazón: Hipertensión, arritmias y daño cardíaco.
Riñones: Crisis renal esclerodérmica con insuficiencia renal severa.

SINDROME DE APERT

DEFINICIÓN

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.



Factores de Riesgo del Síndrome de Apert

El síndrome de Apert es una enfermedad genética causada por:

Mutación en el gen FGFR2.
Edad paterna avanzada, que aumenta el riesgo de mutaciones espontáneas.
Herencia autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son nuevos.

Cuadro Clínico del Síndrome de Apert se caracteriza por:

Cráneo y cara: Craneosinostosis (cierre prematuro del cráneo), cara aplanada, ojos prominentes, paladar hendido y dientes desalineados.
Extremidades: Sindactilia (fusión de los dedos) y deformidades en manos y pies.
Sistema nervioso: Posible retraso en el desarrollo y riesgo de hidrocefalia.
Oídos y respiración: Infecciones frecuentes y dificultad para respirar por anomalías faciales.

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

DEFINICIÓN

La osteogénesis imperfecta es un trastorno genético en el cual los huesos se fracturan (se rompen) con facilidad. Algunas veces, los huesos se fracturan sin un motivo aparente. También puede causar músculos débiles, dientes quebradizos, una columna desviada y pérdida del sentido del oído. La osteogénesis imperfecta es causada por uno o varios genes que no funcionan bien.



Factores de Riesgo de la Osteogénesis Imperfecta

La osteogénesis imperfecta es un trastorno genético de la formación del colágeno. Sus principales factores de riesgo son:

Mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2, afectando la producción de colágeno.
Herencia autosómica dominante, aunque hay formas recesivas raras.
Antecedentes familiares, que aumentan el riesgo de transmisión.
Mutaciones espontáneas, sin historia familiar previa.

Fracturas óseas frecuentes: A menudo sin causa aparente, especialmente en la infancia.
Escleróticas azules: Color azulado en los ojos debido a la fragilidad de los huesos.
Problemas dentales: Dientes quebradizos y pérdida prematura.
Deformidades óseas: Curvaturas y limitación en la movilidad por fracturas repetidas.
Hipoacusia: Pérdida auditiva progresiva.
Fatiga y debilidad muscular: Relacionado con fracturas y deformidades.

ANEMIA DE FANCONI

DEFINICIÓN

Es una enfermedad poco común que se transmite de padres a hijos (hereditaria) y que afecta principalmente la médula ósea. Esta afección ocasiona una disminución en la producción de todos los tipos de células sanguíneas. La afección generalmente se diagnostica en niños entre los 3 y 14 años de edad.



La anemia de Fanconi es un trastorno genético heredado de forma **autosómica recesiva**. Los factores de riesgo incluyen:

Historia familiar de la enfermedad.
Mutaciones genéticas en los genes FANCA, FANCC, FANCG, entre otros.

CUADRO CLINICO

Anemia, leucopenia y trombocitopenia, lo que causa fatiga, infecciones y hemorragias.
Malformaciones congénitas, como anomalías en los dedos, huesos, riñones y corazón.
Retraso en el crecimiento y desarrollo físico y motor.
Mayor riesgo de cáncer, especialmente leucemia.

SINDROME DE JOUBERT

DEFINICIÓN

El síndrome de Joubert es una enfermedad genética poco frecuente que afecta el desarrollo del cerebro y provoca malformaciones. Se caracteriza por: Retraso en el desarrollo psicomotor, anomalías oculares, problemas respiratorios, hipotonía, ataxia.



FACTORES DE RIESGO: El síndrome de Joubert es hereditario y se transmite de forma **autosómica recesiva**, lo que significa que ambos padres deben ser portadores del gen defectuoso:

Historia familiar del síndrome.
Mutaciones genéticas en genes como **AH11, INPP5E, y CC2D2A.**

CUADRO CLINICO

Ataxia y hipotonía (dificultad para coordinar los movimientos).
Retraso en el desarrollo motor y disartria (dificultad para hablar).
Problemas oculares, como **retinopatía** y **daltonismo**.
Poliquistosis renal (quistes en los riñones).
Defectos cardíacos y problemas respiratorios.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. [Esclerodermia: MedlinePlus enciclopedia médica](#)
2. [Esclerodermia - Síntomas y causas - Mayo Clinic](#)
3. [Síndrome de Apert: MedlinePlus enciclopedia médica](#)
4. [Síndrome de Apert, enfermedad infantil que afecta a 1 de cada 200 mil niños | Guía de la discapacidad](#)
5. [Osteogénesis imperfecta: MedlinePlus en español](#)
6. [Anemia de Fanconi: MedlinePlus enciclopedia médica](#)
7. [Síndrome de Joubert](#)