



Nombre del Alumno: Guadalupe Alejandra López Cruz

Nombre del tema: Enfermedades Raras de niños y adolescentes.

Parcial: 2<sup>a</sup>. Actividad

Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y del adolescente.

Nombre del profesor: Mtra. María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

# ENFERMEDADES RARAS DEL NIÑO

## FIBROSIS QUISTICA

Afecta las glándulas sudoríparas y mucosas



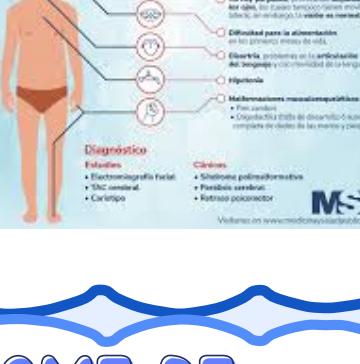
La fibrosis quística es un trastorno hereditario caracterizado por la congestión pulmonar, así como la infección y malabsorción de nutrientes

## SÍNDROME DE MOEBIUS

Afecta los nervios que controlan los movimientos faciales y oculares



### Síndrome de moebius



## HEMOFILIA

Es una enfermedad hereditaria que impide que la sangre coagule de forma normal. Esto puede causar sangrados excesivos, tanto internos como externos



## SÍNDROME DE RETT

Es una enfermedad genética poco frecuente que afecta el desarrollo del cerebro y el sistema nervioso. En los niños, se caracteriza por un inicio normal del desarrollo, seguido de una desaceleración y pérdida de habilidades.



## SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

Es un trastorno neurológico que se caracteriza por tics motores y vocales involuntarios que se repiten. En los niños, los síntomas suelen aparecer entre los 5 y 10 años



## SÍNDROME DE TURNER

Es una condición genética que afecta a niñas, caracterizada por la ausencia o alteración de uno de los cromosomas X, lo que puede causar baja estatura, problemas de desarrollo sexual y otros problemas de salud.



## ENFERMEDAD DE POMPE

Es una enfermedad genética rara que provoca debilidad muscular progresiva en los niños. Afecta principalmente al corazón y los músculos esqueléticos.



# ENFERMEDADES RARAS DEL ADOLESCENTE

## SÍNDROME DE JOUBERT.

Es una enfermedad genética poco frecuente que afecta al cerebro, los ojos, los riñones y otros órganos. Se caracteriza por malformaciones en el tronco encefálico y el cerebelo.

Normal Joubert  
Ioplasia del verme cerebellare  
Accentuazione della fossa interpeduncolare  
Allungamento dei peduncoli cerebellari superiori



## SÍNDROME DE APERT.

Es una enfermedad genética que provoca el cierre prematuro de las suturas craneales. Esto deforma la cabeza y la cara, y puede afectar los dientes, las manos y los pies. También se conoce como acrocefalosindactilia.



## ANEMIA DE FANCONI.

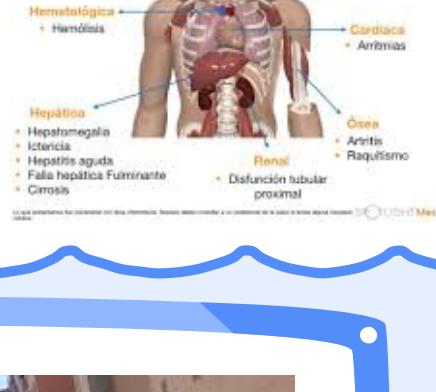
Es una enfermedad hereditaria que afecta la médula ósea y causa una disminución en la producción de células sanguíneas. También puede causar anomalías físicas.



## ENFERMEDAD DE WILSON.

Es una afección hereditaria que provoca la acumulación de cobre en el hígado, cerebro y otros órganos.

### Enfermedad de Wilson



## LEUCODISTROFIAS.

Es un grupo de enfermedades genéticas raras que afectan la materia blanca del sistema nervioso central, causando daño a la vaina de mielina, la cubierta protectora de las fibras nerviosas, lo que interrumpe las señales nerviosas y puede provocar problemas neurológicos.



## OSTEOGENESIS IMPERFECTA.

Es un trastorno genético que causa huesos extremadamente frágiles y propensos a fracturas.



## MIOPATÍA DE DUCHENNE.

Enfermedad genética que provoca debilidad y degeneración muscular progresiva.



# CONCLUSIÓN

Las enfermedades raras en la infancia constituyen un reto significativo no solo en el ámbito médico, sino también en el social, emocional y económico. La escasa frecuencia de estas patologías, sumada a la complejidad de sus manifestaciones clínicas, hace que el proceso diagnóstico sea largo, incierto y muchas veces frustrante tanto para los profesionales de la salud como para las familias. Esta situación genera un fuerte impacto psicológico, marcado por la ansiedad, la incertidumbre y la desesperación por encontrar respuestas y tratamientos adecuados.

La atención integral a estos niños debe ir más allá del tratamiento médico. Es indispensable implementar un modelo de atención centrado en el paciente y su entorno, que incluya el apoyo psicológico, el acompañamiento social y educativo, y la orientación continua a las familias. La coordinación efectiva entre los distintos niveles del sistema sanitario, así como entre los servicios médicos y sociales, es clave para garantizar una atención de calidad.

Además, es urgente desarrollar y aplicar instrumentos de evaluación que permitan identificar con precisión las necesidades reales de estos pacientes, para así diseñar estrategias efectivas que mejoren su calidad de vida. La inversión en investigación, formación médica especializada y políticas públicas inclusivas también juegan un papel fundamental en este proceso.

En definitiva, atender a un niño con una enfermedad rara implica comprender que no se trata solo de una condición médica, sino de una situación que transforma por completo la vida de toda una familia. Reconocer esta realidad y actuar en consecuencia es esencial para avanzar hacia un sistema de salud más justo, humano y eficiente, donde todos los niños, sin importar la rareza de su enfermedad, reciban la atención que merecen.

# BIBLIOGRAFÍA

ANTOLOGIA UDS 2025, Enfermeria en el cuidado del niño y del adolescente. pdf.

<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>