



ENFERMERIA DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE

DOCENTE: NIDIA FELIPA PAOLA ACUÑA

ALUMNA: NOEMI CONCEPCION PUERTO NTONIO

ENFERMERIA 7° CUATRIMESTRE

01 DE DICIEMBRE 2023

3.5 Evaluación de las patologías más raras del niño

Los niños con enfermedades raras constituyen un grupo poblacional muy importante desde el punto de vista de los servicios sanitarios y sociales, y las familias deben proporcionar cuidados durante largo tiempo a estos niños enfermos.



La evaluación de las necesidades en las enfermedades raras es una fase crítica para proporcionar una atención sanitaria de alta calidad y conseguir la satisfacción del enfermo y su familia

parece necesario que los servicios sanitarios y sociales para las personas con enfermedades raras deben mejorarse para abordar las necesidades de los pacientes y proporcionar mejor apoyo a las familias



La disponibilidad de tratamiento fue uno de los elementos fundamentales en la génesis del movimiento asociativo con relación con las enfermedades raras. En la actualidad existen importantes iniciativas institucionales para mejorar la accesibilidad de este tipo de tratamientos por lo que es un problema que puede no tener la misma relevancia que en el pasado



BIBLIOGRAFIA

ANTOLOGIA UDS ENFERMERIA DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE

3.6 Evaluación de las patologías más raras del adolescente

El enorme reto y complejidad que puede suponer la atención pediátrica, tanto de un niño con una enfermedad rara (ER) como de su familia, pone de manifiesto la necesidad de una adecuada formación continuada en aspectos tan dispares como son la nueva genética y los recursos sociosanitarios y/o educativos para niños con determinadas ER.



Las potentes técnicas de estudio del genoma completo utilizadas para el diagnóstico de pacientes con ER, permiten detectar alteraciones en muchas regiones genómicas, descritas y no descritas, que ayudan tanto a la identificación de nuevos síndromes como a interpretar algunos aspectos moleculares de muchas enfermedades complejas.

el impacto de por vida que conllevan muchas ER, obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema.



Las ER presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no solo de una patología a otra, sino también de un paciente a otro y a lo largo de la vida. Dos personas pueden sufrir la misma enfermedad con diferente grado de afectación y de evolución.



BIBLIOGRAFIA

ANTOLOGIA UDS ENFERMERIA DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE