



Súper Nota

Nombre del Alumno: Erika Mateo Altunar

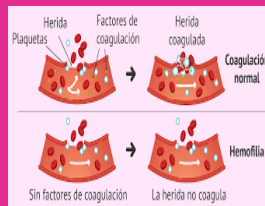
Nombre del Tema: patologías mas raras en los niños

Nombre de la Materia: Patologia del Niño y
Adolecente

Nombre del profesor: L:E:O Alfonso Velazquez
Ramirez

Nombre de la Licenciatura: Enfermeria

Cuatrimestre: 5°



FIBROSIS QUÍSTICA

HEMOFILIA

SINDROME DE RETT

SINDROME DE PRADER WILLI

PATOLOGIAS MAS RARAS EN LOS NIÑOS



PIEL DE MARIPOSA

SINDROME DE AOSÉ

SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

SINDROME DE MOEBIUS



SINDROME DE HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA



SINDROME DE LEIGH



Son aquellas que tienen una baja incidencia en la población.

La ER reciben el nombre porque son patologías poco frecuentes; es decir, cada una de esas enfermedades afecta a unas pocas personas.



Se estima que hay alrededor de 7.000 ER y que, según se ha revelado en los últimos estudios realizados. El 75% de ellas son de origen genético ya que en su desarrollo hay más de 2.300 genes implicados.



ER afectan aproximadamente a entre un 6 y un 8% de la población.



Se estima que un 60% del total de las enfermedades comienzan antes de los 2 años de edad, causando el 35% de los fallecimientos ocurrido durante el primer año de vida, el 10% de entre 1 y 5 años de edad, y el 12% de entre 5 y 15 años. Se considera que 1 de cada 4.000 niños nacen enfermos de estas ER:



LA CARACTERISTICA MAS COMUN EN LA ER

1. Su diagnóstico es habitualmente complejo y requiere conocimientos y técnicas muy especializadas.
2. Precisan un manejo medico muy especializado y requiere la participación de varias especialidades y distintas disciplinas.
3. Son enfermedades generalmente graves, crónicas y en muchos casos invalidantes, suelen requerir cuidados especiales, complejos y prolongados.
4. Se estima que hay entre 5 y 10 años de retraso en el diagnostico.

TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES MAS RARS



Los tratamientos para las enfermedades raras son variados y en muchos casos específicos para cada enfermedad.

TERAPIAS

- Moléculas pequeñas
- Tratamiento con proteínas
- Anticuerpos
- Terapia con oligonucleótidos
- Terapia celular o genética





genotipia.com

<https://genotipia.com> › [genetica_medica_news](#) › [enferme](#)

ivi.com.pa

<https://ivi.com.pa> › [blog](#) › [conoce-alguna-de-las-enfer..](#)

genotipia.com

<https://genotipia.com> › [genetica_medica_news](#) › [enferme](#)