



ALUMNO: Daniel Alexander Sanchez Morales

DOCENTE: Maria Del Carmen Lopez

TRABAJO: Cuadro sinoptico

MATERIA: Enfermeria en el niño y el adolescente

GRADO Y GRUPO: 5-A

FECHA: sábado 8 de marzo del 2025

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO



SIGNIFICADO

Las enfermedades raras plantean una serie de retos a los afectados y sus familias: el diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional.

REPERCUSION

La repercusión de las enfermedades raras en los niños es de gran alcance, extendiéndose más allá de ellos mismos, a todas las personas de su entorno.

Son múltiples las facetas de la vida afectadas, incluyendo las relaciones familiares y sociales, el bienestar económico o las actividades cotidianas

EVALUACIÓN DE LAS NECESIDADES EN LAS ENFERMEDADES

Es una fase crítica para proporcionar una atención sanitaria de alta calidad y conseguir la satisfacción del enfermo y su familia.

Diferentes estudios han puesto de manifiesto que las personas con enfermedades raras tienen necesidades médicas y sociales.

BÚSQUEDA DEL DIAGNÓSTICO

Es una de las fases que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia ya que la incertidumbre produce una gran desestabilización emocional.

El diagnóstico puede realizarse de forma muy precoz como ocurre en aquellos casos en que los síntomas de la enfermedad son muy evidentes

PEREGRINAJE

la familia como el paciente visitan a nuevos médicos tanto del sector público como del privado, en busca de un diagnóstico definitivo

Todo este proceso es vivido muy dolorosamente porque tienen que afrontar la incertidumbre del pronóstico de la enfermedad como consecuencia del desconocimiento de su causa

TRATAMIENTO

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



EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

SIGNIFICADO

Cuando calificamos una enfermedad como rara, estamos aludiendo a una enfermedad o trastorno de escasa frecuencia (una enfermedad es rara, o poco común, cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas)

ESTUDIOS

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

Una adecuada utilización de esta información puede dar la oportunidad de investigar diferentes aspectos de una enfermedad rara

REGISTROS

No existen registros completos de estas enfermedades, únicamente desde algunas sociedades científicas o a partir de determinados registros de tratamientos podemos conocer el número exacto de afectados.

para cada ER el número de personas afectada es significativamente diferente

EJEMPLOS DE "ER" EN ESPAÑA

• 5.000 casos de esclerosis múltiple.

80 casos del síndrome de Apert.

• 2.000 casos de osteogénesis imperfecta.

• Unas 6.000 afectadas de esclerosis lateral amiotrófica.

• 150 casos de anemia de Fanconi.

De 4.000 a 5.000 enfermos afectados de fibrosis quística.

"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

CONCLUSION

La evaluación de patologías raras es un proceso complejo y desafiante que requiere una combinación de conocimientos, habilidades y recursos. A través de una evaluación integral y colaborativa, es posible identificar y diagnosticar patologías raras, y desarrollar planes de tratamiento efectivos.

Algunas recomendaciones para nosotros como profesional de salud sería, invertir en la educación y la investigación de las enfermedades para mejorar la comprensión y el entendimiento de el manejo de patologías raras como también la colaboración entre profesionales de la salud, pacientes y familiares es fundamental para mejorar la atención y el apoyo a los pacientes con patologías raras.

BIBLIOGRAFIA

Antología.UDS.2025.enfermedades del niño y el adolescente