



Mi Universidad

Nombre del Alumno: Mario Arnulfo Rivas Pérez.

Nombre del tema: Evaluación de las patologías más raras del niño y adolescente.

Nombre de la Materia: Enfermería Del Niño Y El Adolescente.

Nombre del profesor: María Del Carmen López Silba.

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5

Fecha: 06/03/2025

Evaluación de las patologías más raras del niño

concepto

- 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.



Síndrome de Rett

- Un síndrome que se detecta con mayor frecuencia en niñas durante el segundo año de vida.



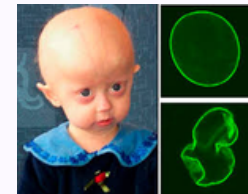
Fibrosis quística

- Una enfermedad que afecta principalmente a los pulmones.



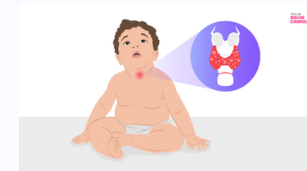
Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria

- Una enfermedad genética que provoca un envejecimiento prematuro en niños entre 1 y 2 años de edad.



Hipotiroidismo congénito

- Una enfermedad rara que se reconoce en México.



Evaluación de las patologías más raras del adolescente

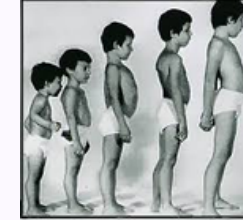
concepto

- 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.



miopatía de Duchenne

- es una enfermedad genética que causa debilidad muscular progresiva



síndrome de Guilles de la Tourette.

- s una afección del sistema nervioso que provoca tics, es decir, movimientos o sonidos repetitivos e involuntarios.



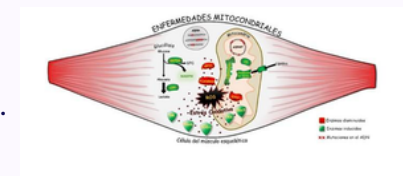
osteogénesis imperfecta.

- es una enfermedad genética que provoca huesos frágiles y propensos a fracturas. También se le conoce como "enfermedad de los huesos de cristal"



patologías mitocondriales

- son un grupo de enfermedades raras que afectan a las mitocondrias, las cuales producen energía en las células.



Evaluación de las patologías más raras del adolescente

leucodistrofias

- son un grupo de enfermedades genéticas que afectan la materia blanca del cerebro, la médula espinal y los nervios periféricos. La materia blanca está formada por la mielina, que es una sustancia que protege las fibras nerviosas.



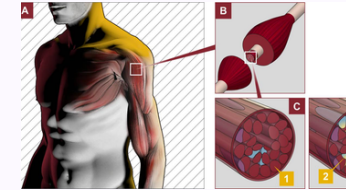
enfermedad de Wilson

- es una enfermedad hereditaria que provoca la acumulación de cobre en el cuerpo, especialmente en el hígado y el cerebro



enfermedad de Pompe

- es una enfermedad genética que se caracteriza por la debilidad muscular y el acúmulo de glucógeno en los tejidos. Se hereda de forma autosómica recesiva.



anemia de Fanconi

- es una enfermedad hereditaria que afecta la producción de células sanguíneas. Se caracteriza por una insuficiencia gradual de la médula ósea, que puede derivar en anemia aplásica.



síndrome de Apert

- es una enfermedad genética que provoca anomalías en el cráneo, la cara, las manos y los pies. Se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales, lo que da a la cabeza una forma puntiaguda.



- Como conclusión tenemos que las patologías raras en niños y adolescentes son condiciones poco frecuentes que debido a su baja prevalencia pueden causar daños significativos tanto en su diagnóstico como su tratamiento, por lo general estas enfermedades pueden ser complejas y presentar síntomas que pueden ser fácilmente confundidas con otras afecciones más comunes, es fundamental que los profesionales de la salud mantengan un alto índice de sospecha para poder identificar de manera temprana para tener un tratamiento efectivo y una mejor calidad de vida.

BIBLIOGRAFIA

ANTOLOGIA DE ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE.UDS.2025.PDF

<https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>