## EUDS Mi Universidad cuadro sinóptico

Nombre del Alumno: Victor Manuel Escando Aquino

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

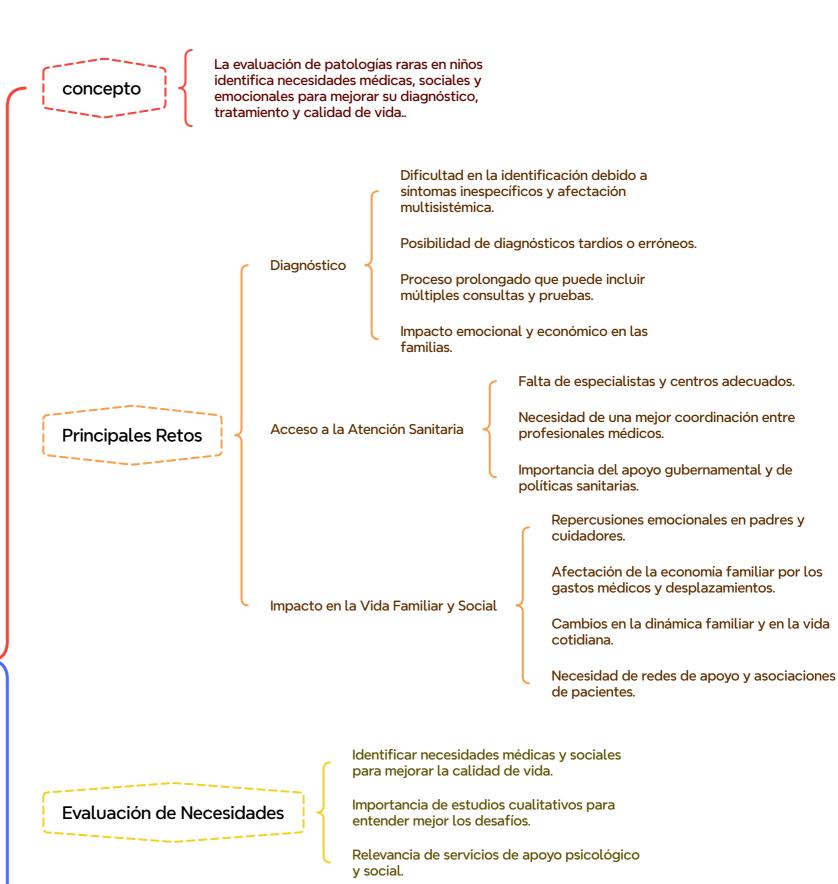
Parcial: tercero

Nombre de la Materia: Enfermería del niño y adolescente

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: enfermería

Cuatrimestre: quinto



## Evaluación de las Patologías Raras en Niños



adolescentes implica diagnóstico clínico, concepto pruebas genéticas y estudios especializados para identificar y tratar enfermedades inusuales Uso de estudios genómicos para identificar alteraciones y nuevas enfermedades. Dificultad en el diagnóstico debido a la Diagnóstico y Genética variabilidad clínica. Necesidad de asesoramiento genético para pacientes y familias. Impacto de por vida en el paciente y su entorno. Seguimiento continuo para evaluar **Principales Retos** Seguimiento y Calidad de Vida evolución y adaptación familiar. Apoyo en la toma de decisiones sobre tratamientos médicos y quirúrgicos. Baja frecuencia de las ER (menos de 5 casos por cada 10,000 personas). Alto impacto en la calidad de vida y Desafío Sociosanitario posibilidad de discapacidad severa. Necesidad de coordinación entre pediatras y especialistas. Estudio de bases moleculares y celulares para entender los mecanismos de la enfermedad. Desarrollo de nuevas terapias dirigidas a Investigación y Terapias dianas moleculares específicas. Evaluación de las Patologías Raras en Falta de registros completos sobre la prevalencia de estas enfermedades. **Adolescentes** Anemias raras (talasemia, células falciformes): 10,000 casos. Ataxias (infancia, juventud y adultez): 8,000 casos. Esclerosis lateral amiotrófica: 6,000 casos. Fibrosis quística: 4,000 - 5,000 casos. Esclerodermia: 5,000 casos. Miopatía de Duchenne: 3,000 casos. Síndrome de Tourette: 2,500 casos. Prevalencia en España (Ejemplos de ER y Número de Afectados) Osteogénesis imperfecta: 2,000 casos. Patologías mitocondriales: 1,000 casos. Leucodistrofias: 250 - 300 casos. Enfermedad de Wilson: 200 casos. Enfermedad de Pompe: 100 casos. Anemia de Fanconi: 150 casos. Síndrome de Apert: 80 casos. Síndrome de Joubert: 6 casos. Las ER presentan una gran variabilidad en síntomas y evolución. Es fundamental mejorar los registros y la Conclusión investigación. Se requiere un enfoque integral que combine diagnóstico, tratamiento y apoyo a pacientes y familias.

La evaluación de patologías raras en

## Conclusión:

Las enfermedades raras en niños y adolescentes son un gran reto porque son difíciles de diagnosticar y tratar. Muchas veces, los médicos tardan en encontrar qué es lo que realmente tiene el paciente, lo que hace que las familias pasen por un proceso largo y estresante. Además, no siempre hay tratamientos accesibles, lo que complica aún más la situación. También estas enfermedades afectan no solo a quienes las padecen, sino también a sus familias y amigos, ya que necesitan apoyo constante. Es importante que los doctores, científicos y toda el área de salud trabajen juntos para mejorar la atención médica, hacer más investigaciones y encontrar mejores tratamientos.

Bibliografía:

Antología de patologías del niño y adolecente.uds.2025