



**NOMBRE COMPLETO DEL DOCENTE:** Maria del Carmen Lopez Silba

**NOMBRE COMPLETO DEL ALUMNO:** Yuridia Aguilar Montero

**CUATRIMESTRE:** 5to

**PARCIAL:** 3er

**MATERIA:** Enfermeria en el cuidado del niño y el adolescente

**TRABAJO:** Cuadro Sinoptico



# PATOLOGÍAS MAS RARAS DEL NIÑO



## CONCEPTO

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.

## EVALUACION

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

## GRADO DE DISCAPACIDAD

Suele ser importante y las posibilidades de conseguir atención específica a partir de recursos estructurados no suele ser la más adecuada, lo que acentúa las cargas sociales que deben soportar que a su vez repercuten en las personas de su entorno

## EPIDEMIOLOGIA

En España se han realizado estudios de tipo cualitativo sobre las necesidades en las enfermedades raras<sup>42</sup> y específicamente centrados en las enfermedades raras durante la edad pediátrica.

## SE CARACTERIZAN

Se caracterizan por ser poco frecuentes, tener tratamientos inadecuados o ser muy graves.

## EJEMPLOS

- Síndrome de Reet
- Hemofilia
- Síndrome de Gilles de la Tourette
- Síndrome de Aase
- Síndrome de Prader Willi

## DIAGNOSTICO

enfermedades raras sean de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad clínica, su comienzo insidioso y su frecuente afectación multisistémica, lo cual suele ser motivo de desorientación para el clínico que se enfrenta a ellas.

## FAMILIA

Todo este proceso es vivido muy dolorosamente por parte del paciente y de sus familiares que tienen que afrontar la incertidumbre del pronóstico de la enfermedad como consecuencia del desconocimiento de su causa.

## TRATAMIENTO

En cierta forma podemos considerar esto como una evolución positiva, pues indica que en la actualidad el objetivo del pediatra no es sólo conseguir el tratamiento específico de la enfermedad rara, sino atender a los demás problemas de salud que afectan al niño

# PATOLOGÍAS MAS 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

## ATENCION MEDICA

- Los pacientes con enfermedades raras necesitan atención médica especializada.
- Los pacientes con enfermedades raras necesitan atención multidisciplinaria.

## EPIDEMIOLOGIA

De una cincuentena de ER estarían afectados algunos millares de personas en España; unas quinientas ER afectan a unos centenares de personas; y algunos millares de estas patologías solo se presentan en decenas de personas.

## SIGLAS ER

- Las enfermedades raras ER son aquellas que afectan a un número limitado de personas.

## CONCIENCIA PUBLICA

- Es importante promover la conciencia pública sobre las ER
- Es importante fomentar la solidaridad, compasión y acción colectiva.

## IMPACTO DE ER EN NIÑOS

Obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema.

## SE CONSIDERA?

Para ser considerada como rara, una enfermedad debe afectar a menos de 5 por cada 10.000 habitantes.

## IMPORTANCIA DE LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES

- Pueden ayudar a lograr cambios y ser escuchados y considerados por los investigadores, la comunidad médica y los encargados de las políticas de la salud.

## EJEMPLOS DE ER

Unas 6.000 afectadas de esclerosis lateral amiotrófica. • De 4.000 a 5.000 enfermos afectados de fibrosis quística. • 5.000 casos de esclerodermia. • Unos 3.000 enfermos afectados de miopatía de Duchenne. • 2.500 casos de síndrome de Gilles de la Tourette. • 2.000 casos de osteogénesis imperfecta. • 1.000 casos de patologías mitocondriales. • De 250 a 300 afectados por leucodistrofias. • 200 casos de la enfermedad de Wilson. • 100 casos de enfermedad de Pompe

# **REFERENCIA BIBLIOGRAFICA:**

**ANTOLOGIA.UDS.2025**