



Mi Universidad

Cuadro sinóptico

Nombre del Alumno: Alejandra Monserrath Aguilar Diaz

Nombre del tema: 3.5 Evaluación de las patologías más raras del niño

3.6 Evaluación de las patologías más raras del adolescente

Parcial: 3

Nombre de la Materia: Enfermería del niño y del adolescente

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5

Lugar y Fecha de elaboración: Comitán de Domínguez Chiabas. 7 de marzo del 2025

3.6 Evaluación de las patologías más raras del adolescente

- ¿Qué es?** { 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)
- Valora** { El diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional.
- Objetivo** { 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.
- Diagnóstico** { En algunas enfermedades raras el diagnóstico puede realizarse de forma muy precoz, sin embargo, es mucho más frecuente que las enfermedades raras sean de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad clínica, su comienzo insidioso y su frecuente afectación multisistémica
- Tratamiento** { En la actualidad existen importantes iniciativas institucionales para mejorar la accesibilidad de este tipo de tratamientos por lo que es un problema que puede no tener la misma relevancia que en el pasado.



3.9. Placenta previa y desprendimiento prematuro de placenta normoincorta.

Se califica

aludiendo a una enfermedad o trastorno de escasa frecuencia (una enfermedad es rara, o poco común, pero también a la presencia de una patología que supone, además, un desafío sociosanitario por la complejidad de su manejo y las necesidades de los pacientes.

Impacto

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

Variabilidad de enfermedades raras

- Unas 10.000 personas afectadas por diversos tipos de anemia (talasemia, células falciformes).
- Unas 8.000 personas afectadas por los diversos tipos de ataxias de la infancia, juventud y madurez.
- 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.
- 150 casos de anemia de Fanconi.
- 80 casos del síndrome de Apert. • 6 casos del síndrome de Joubert.

Conclusión

Las Enfermedades Raras representan un urgente y relevante problema de salud pública que requiere una acción multidisciplinaria conjunta. Como enfermería es necesario reconocer las enfermedades raras para identificar cuidados adecuados o implementar apoyo emocional hacia el paciente y la familia. El objetivo fundamental del diagnóstico genético preimplantatorio es ofrecer una opción reproductiva a familias con alto riesgo de transmitir enfermedades de base genética a su descendencia.