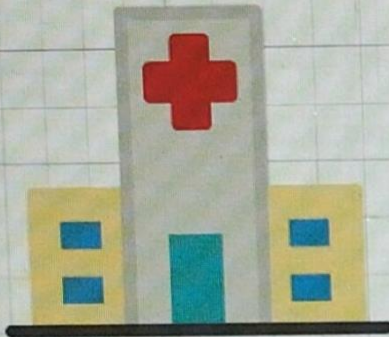
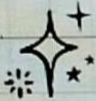




NOMBRE DEL ALUMNO: KARLA JULISSA MORALES MORENO
NOMBRE DEL TEMA: EVALUACION DE ENFERMEDADES DEL NIÑO
PARCIAL:3ER
NOMBRE DE LA MATERIA: ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE
NOMBRE DEL PROFESOR: MARIA DEL CARMEN LOPEZ SILBA
NOMBRE DE LA LICENCIATURA: ENFERMERIA
CUATRIMESTRE: 5TO



EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



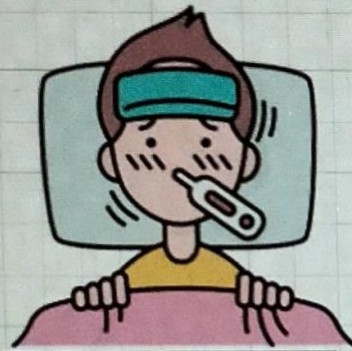
Las enfermedades raras plantean una serie de retos a los afectados y sus familias: el diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional. Los niños con enfermedades raras constituyen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

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

La descripción de las necesidades propias de la enfermedad crónica pediátrica constituye un buen punto de referencia para valorar cuál puede ser la situación de las familias que tienen que enfrentarse con el hecho de tener un hijo con una enfermedad pediátrica crónica que se encuentre comprendida dentro del grupo de las enfermedades raras.

El grado de discapacidad que experimentan estas personas 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.

La disponibilidad de tratamiento fue uno de los elementos fundamentales en la génesis del movimiento asociativo con relación con las enfermedades raras. 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 para garantizar que este tipo de enfermos reciban niveles adecuados de atención sanitaria y social, e intentar equipararlos con otros enfermos crónicos.



EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE



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.

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. Como ejemplo de la gran variabilidad, podemos enunciar diferentes ER y estimar grosso modo el número de afectados que existen en España:

- 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 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 Guilles 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.

CONCLUSION

La existencia de niños con enfermedades poco frecuentes, raras, va a determinar importantes problemas y dificultades de ámbito sociosanitario, no sólo en el menor y su familia, si no en el entorno social.

Se da la circunstancia de que estos niños con una enfermedad rara atendidos en centros de acogimiento residencial conviven con otros niños que, en ocasiones, presentan problemas de salud con necesidades especiales como por ejemplo en el mismo periodo de tiempo se atendieron a 12 niños con síndrome de Down, 13 VIH +, 5 con un Síndrome de alcoholismo fetal, etc., 3 con una problemática sociofamiliar similar.

Hay varios factores que pueden acelerar el progreso en la investigación de las enfermedades raras: el uso eficiente de la investigación, la garantía de normas estrictas y la accesibilidad de los registros de datos, la modificación de la normativa para permitir los ensayos clínicos no patrocinados sobre enfermedades raras, la codificación precisa de las enfermedades raras, la garantía de la equidad y la interoperabilidad de los datos a nivel de la fuente de datos, la adopción de técnicas avanzadas de análisis genómico y la priorización de la seguridad de datos y las normas estrictas en los sistemas sanitarios.

BIBLIOGRAFIA

- ANTOLOGIA UDS DE LA MATERIA CUIDADOS DEL NIÑO Y ADOLESCENTE
- DE LA PROFESORA MARIA DEL CARMEN LOPEZ SILBA