



**Mi Universidad**

- ♥ **Nombre del Alumno.** *Karla Valeria Ramos Cancino*
- ♥ **Nombre del tema:** Patologías Raras en Niños y Adolescentes, Evaluación de las Patologías Más Raras en Adolescentes
- ♥ **Parcial:** 3
- ♥ **Nombre del profesor:** *MARIA DEL CARMEN LOPEZ SILBA*
- ♥ **Nombre de la Licenciatura:** ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

# PATOLOGÍAS RARAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES



## RETOS PRINCIPALES



- Diagnóstico complicado.
- Manejo de síntomas.
- Información escasa.
- Acceso limitado a atención médica y fármacos.
- Impacto emocional y discapacidad.

## REPERCUSIONES



- Afecta al niño, la familia y el entorno social.
- Problemas económicos y cambios en la rutina diaria.

## NECESIDADES DE LOS PACIENTES



- Mayor acceso a servicios sanitarios y sociales.
- Instrumentos de evaluación validados.
- Reducción del tiempo de diagnóstico.

## DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS



- Falta de especificidad en los síntomas.
- Comienzo insidioso y afectación multisistémica.
- Largas hospitalizaciones y visitas a múltiples especialistas.
- Búsqueda constante de diagnóstico ("peregrinaje" médico).

## TRATAMIENTO



- Evolución positiva en la accesibilidad a tratamientos.
- Atención integral que incluya salud y apoyo social.

# EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS EN ADOLESCENTES



## RETOS EN LA ATENCIÓN MÉDICA

- Formación especializada en enfermedades raras.
- Uso de tecnología genómica en diagnóstico.
- Seguimiento continuo del paciente y la familia.

## IMPACTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

- Diagnóstico puede significar un riesgo vital o discapacidad.
- Implica desafíos sociales y sanitarios.

## NECESIDADES PRINCIPALES

- Diagnóstico temprano y asesoramiento genético.
- Investigación de bases moleculares para nuevas terapias.
- Creación de registros completos de enfermedades raras.

## EJEMPLOS DE ENFERMEDADES RARAS EN ADOLESCENTES

- Anemias raras (10,000 casos).
- Ataxias (8,000 casos).
- Fibrosis quística (4,000-5,000 casos).
- Miopatía de Duchenne (3,000 casos).
- Enfermedad de Wilson (200 casos).
- Síndrome de Joubert (6 casos).

## **CONCLUSIÓN**

**LAS ENFERMEDADES RARAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES REPRESENTAN UN DESAFÍO IMPORTANTE PARA LA MEDICINA Y LA SOCIEDAD. SU DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO REQUIEREN DE ATENCIÓN ESPECIALIZADA, TECNOLOGÍA AVANZADA Y APOYO SOCIAL. LAS FAMILIAS ENFRENTAN GRANDES DIFICULTADES EMOCIONALES, ECONÓMICAS Y DE ACCESO A LA ATENCIÓN MÉDICA. ES CRUCIAL MEJORAR LOS SISTEMAS DE SALUD PARA UNA DETECCIÓN TEMPRANA Y TRATAMIENTO ADECUADO. LA INVESTIGACIÓN EN GENÉTICA Y EL DESARROLLO DE NUEVAS TERAPIAS PUEDEN MARCAR LA DIFERENCIA EN LA CALIDAD DE VIDA DE ESTOS PACIENTES. ASIMISMO, LA COLABORACIÓN ENTRE LOS SECTORES DE SALUD Y ASISTENCIA SOCIAL ES FUNDAMENTAL PARA PROPORCIONAR UN APOYO INTEGRAL A LOS AFECTADOS Y SUS FAMILIAS.**

BIOGRAFIA:

UDS. Antología de enfermería del niño y del adolescente

PDF.2025.

<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>