

**NOMBRE DEL ALUMNO: ANA GABRIELA LÒPEZ  
GÒMEZ**

**NOMBRE DEL LA PROFESORA: MARÌA DEL CARMEN  
LÒPEZ SILVA**

**ACTIVIDAD: SUPERNOTA DE LOS SIGUIENTES TEMAS:**

**3.5 EVALUACIÒN DE LAS PATOLOGÌAS MÀS RARAS  
DEL NIÑO.**

**3.6 EVALUACIÒN DE LAS PATOLOGÌAS MÀS RARAS  
DEL ADOLESCENTE.**

**MATERIA: ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL NIÑI Y  
EL ADOLECENTE.**

**GRADO: 5**

**GRUPO: "A"**

**ACTIVIDAD:2**

## 3.5 EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO.

Las enfermedades raras plantean una serie de retos a los afectados y sus familias, sobre todo en el diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármaco, discapacidad e impacto emocional. que llega a afectar a grandes rasgos tanto al paciente como el familiar.



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 evolución, en las necesidades de las enfermedades raras es una fase crítica para proporcionar una atención sanitaria de alta calidad y conseguir la satisfacción tanto del enfermo como de su familia.

Ante la dificultad para alcanzar el diagnóstico, es posible que los pacientes sufran largas estancias hospitalarias en centros donde la superespecialización obliga a una sucesión de consultas las cuales podrían ser en el que el paciente sea sometido a múltiples pruebas diagnósticas, que no siempre nos permite tener un diagnóstico.



## 3.6 EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE.



El reto más grande es la complejidad que puede suponer la atención pediátrica, tanto de un niño con una enfermedad rara (ER), esto puede ser manifestado por la necesidad de una adecuada formación continua en los aspectos de una nueva genética.

Las técnicas de estudio del genoma completo utilizadas para el diagnóstico de pacientes con ER, nos permite detectar alteraciones en muchas regiones genómicas, descritas y no descritas, que ayudan tanto a la identificación de nuevos síndromes como interpretar algunos aspectos moleculares de muchas enfermedades complejas.



Cuando calificamos una enfermedad como rara, estamos hablando de una enfermedad o trastorno de escasa frecuencia (una enfermedad es rara, es poco común, cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas), pero también a la presencia de una patología que contiene un desafío sociosanitario por la complejidad de su manejo y las necesidades que tiene el paciente.

### Algunas Enfermedades Raras.

- 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.
- 2.000 casos de osteogénesis imperfecta



# CONCLUSIÓN.

En la actividad por lo general nos habla sobre la evaluación de las enfermedades mas raras tanto en el adolescente, como en el del niño, se analizan diversos casos con las personas que padecen alguna de las enfermedades raras esto debido a que el familiar le cuesta asimilar la enfermedad o el trastorno en el que padece el paciente, otras de las situaciones es que quizás las familias no cuenten con el recurso necesario para que el paciente se le pueda realizar diversos estudios, puede afectar mucho lo que es la inserntidumbre y el estado de animo tanto para el paciente como los familiares al no poder darles quizás un diagnostico especifico.

En algunos casos los padres se enfrentan frecuente mente a toma de decisiones inmediatas sobre el tratamiento mèdico o quirùrgico de sus hijo, o en ocasiones a una condiciòn letal o incapacitante que les roba la expectativa de que su paciente quizás se mejorara, pero en ocasiones no sucede así.

Asì mismo las enfermedades raras nos presentan una amplia diversidad de alteraciones y sìnomas que varían no solo se puede hablar de una patologia a otra sino que tambien de un paciente a otro a lo largo de la vida. Se nos da a conocer que quizás puedan aver dos personas con la misma enfermedad pero el grado de afectaciòn no puede ser la misma ya que cada persona desarrolla o evoluciona diferente.

## BIBLIOGRAFIA

[L6J6N9QRWV99KEROLAQ2--  
LEN505 ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL NINO Y  
EL ADOLESCENTE%20\(1\).PDF](#)