



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**LICENCIATURA EN ENFERMERÍA.**

**GRADO Y GRUPO: 5' A**

**PRESENTA:**

**MARTÍN ANTONIO PÉREZ TORRES**

**TEMA**

**EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS  
DEL NIÑO Y DEL ADOLECENTE.**

**DOCENTE:**

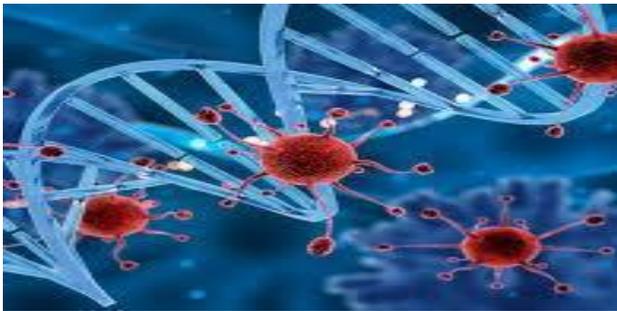
**LIC.MARIA DEL CARMEN LOPEZ.**

### QUE ES:

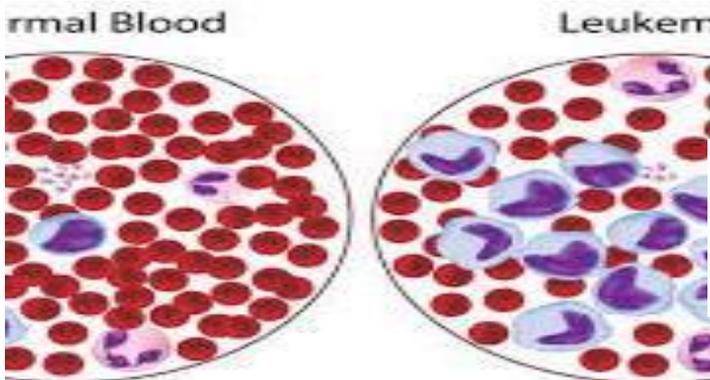
ES UNA FASE CRÍTICA PARA PROPORCIONAR UNA ATENCIÓN SANITARIA DE ALTA CALIDAD Y CONSEGUIR LA SATISFACCIÓN DEL ENFERMO Y SU FAMILIA.

### DIFICULTADES

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.



LA BÚSQUEDA DEL DIAGNÓSTICO ES UNA DE LAS FASES QUE ENTRAÑA MAYORES DIFICULTADES PARA EL ENFERMO Y SU FAMILIA YA QUE LA INCERTIDUMBRE PRODUCE UNA GRAN DESESTABILIZACIÓN EMOCIONAL.



### COMO TRATAR:

LOS SERVICIOS SANITARIOS Y SOCIALES PARA LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS DEBEN MEJORARSE PARA ABORDAR LAS NECESIDADES DE LOS PACIENTES Y PROPORCIONAR MEJOR APOYO A LAS FAMILIAS.



### DIAGNOSTICO.

PARA LAS FAMILIAS, UNO DE LOS PROBLEMAS FUNDAMENTALES SE CENTRA EN LA CONSECUCCIÓN DEL DIAGNÓSTICO.



### TRATAMIENTO

LA DISPONIBILIDAD DE TRATAMIENTO FUE UNO DE LOS ELEMENTOS FUNDAMENTALES EN LA GÉNESIS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO CON RELACIÓN CON LAS ENFERMEDADES RARAS.

## EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

### QUE ES:

A LA PRESENCIA DE UNA PATOLOGÍA QUE SUPONE, ADEMÁS, UN DESAFÍO SOCIOSANITARIO POR LA COMPLEJIDAD DE SU MANEJO Y LAS NECESIDADES DE LOS PACIENTES.



CUANDO CALIFICAMOS UNA ENFERMEDAD COMO RARA, ESTAMOS ALUDIENDO A UNA ENFERMEDAD O TRASTORNO DE ESCASA FRECUENCIA.

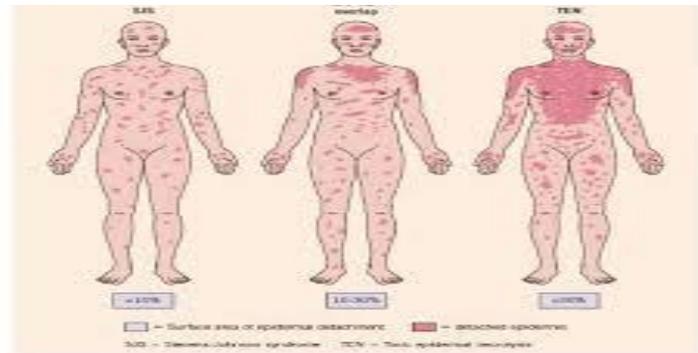


### DIAGNOSTICO:

LAS POTENTES TÉCNICAS DE ESTUDIO DEL GENOMA COMPLETO UTILIZADAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE PACIENTES CON ER.

### QUE DETECTA EL DIAGNOSTICO

PERMITEN DETECTAR ALTERACIONES EN MUCHAS REGIONES GENÓMICAS, DESCRITAS Y NO DESCRITAS, QUE AYUDAN TANTO A LA IDENTIFICACIÓN DE NUEVOS SÍNDROMES COMO A INTERPRETAR ALGUNOS ASPECTOS MOLECULARES DE MUCHAS ENFERMEDADES COMPLEJAS.



### TIPOS DE ENFERMEDAD

TALASEMIA, CÉLULAS FALCIFORMES, ATAXIAS DE LA INFANCIA, ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, FIBROSIS QUÍSTICA.

### TRATAMIENTO.

DESAFORTUNADAMENTE, MÁS DEL 95% DE LAS ENFERMEDADES RARAS CARECEN DE UN TRATAMIENTO DISPONIBLE, LO QUE SUBRAYA LA NECESIDAD URGENTE DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO DE TERAPIAS.



## **Conclusión.**

Entendí que las patologías raras en niños y en adolescentes es cuando algún tipo de enfermedad afecta a cierto de pacientes o que no es muy frecuente (ejemplo de 10000 personas, 5 con enfermedades raras) además de Su baja frecuencia a menudo conduce a retrasos en el diagnóstico, exacerbando el impacto en la salud y el bienestar del paciente y su familia. La enfermedad de Huntington, aunque neurodegenerativa, se menciona como una patología, aunque la prevalencia es baja. La atención a estos pacientes es importante desde la perspectiva de los servicios de salud y sociales.

## **Bibliografía.**

UNIVERSIDAD DEL SURESTE.2023 ANTOLOGIA DE ENFERMERIA DEL NIÑO Y DEL ADOLECENTE.PDFH<http://plataformaeducativauds.com.mx/assets/biblioteca/304f2ca5b8a22a4felbaf8d4c705718f.pdf>