



Nombre del Alumno: Gloria Yazmin Henández García

Nombre del tema: Enfermedades Raras de niños y adolescentes.

Parcial: 2ª. Actividad

Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y del adolescente.

Nombre del profesor: Mtra. Maria del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

ENFERMEDADES RARAS EN NIÑOS



SÍNDROME DE MOEBIUS

Afecta los nervios que controlan los movimientos faciales y oculares



SÍNDROME DE RETT

Es una enfermedad genética poco frecuente que afecta el desarrollo del cerebro y el sistema nervioso. En los niños, se caracteriza por un inicio normal del desarrollo, seguido de una desaceleración y pérdida de habilidades.



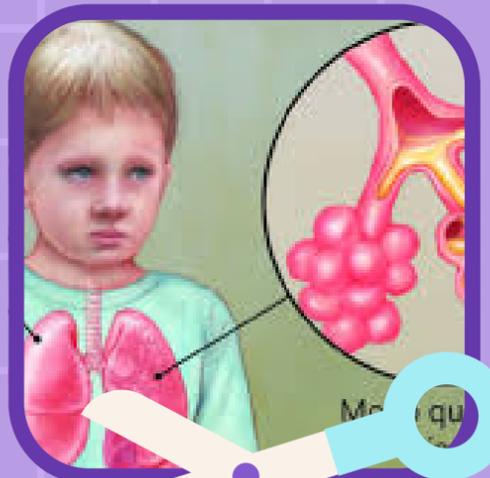
HEMOFILIA

Es una enfermedad hereditaria que impide que la sangre coagule de forma normal. Esto puede causar sangrados excesivos, tanto internos como externos



FIBROSIS QUISTICA

Afecta las glándulas sudoríparas y mucosas



SÍNDROME DE TURNER

Es una condición genética que afecta a niñas, caracterizada por la ausencia o alteración de uno de los cromosomas X, lo que puede causar baja estatura, problemas de desarrollo sexual y otros problemas de salud.



ENFERMEDADES RARAS ADOLESCENTES



MIOPATÍA DE DUCHENNE.

Enfermedad genética que provoca debilidad y degeneración muscular progresiva.



OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.

es un trastorno genético que causa huesos extremadamente frágiles y propensos a fracturas



ANEMIA DE FANCONI.

Es una enfermedad hereditaria que afecta la médula ósea y causa una disminución en la producción de células sanguíneas. También puede causar anomalías físicas.



SÍNDROME DE APERT.

Es una enfermedad genética que provoca el cierre prematuro de las suturas craneales. Esto deforma la cabeza y la cara, y puede afectar los dientes, las manos y los pies. También se conoce como acrocefalosindactilia.



SÍNDROME DE JOUBERT.

Es una enfermedad genética poco frecuente que afecta al cerebro, los ojos, los riñones y otros órganos. Se caracteriza por malformaciones en el tronco encefálico y el cerebelo.



CONCLUSIÓN

La atención a las enfermedades raras en la infancia representa un desafío complejo que requiere un enfoque integral y humanizado. Las dificultades en el diagnóstico, el acceso limitado a tratamientos específicos, y el alto impacto emocional, social y económico sobre las familias, evidencian la necesidad urgente de mejorar la coordinación entre los servicios sanitarios y sociales.

Es fundamental fortalecer el apoyo institucional, capacitar adecuadamente al personal médico y desarrollar herramientas que permitan identificar y atender eficazmente las necesidades de estos pacientes.

Solo así se podrá garantizar una mejor calidad de vida para los niños con enfermedades raras y sus familias, asegurando una atención equitativa y continua a lo largo del tiempo.

Es crucial fomentar la investigación médica y genética, así como el desarrollo de tratamientos innovadores y accesibles, sin olvidar la importancia de los cuidados paliativos en los casos donde la enfermedad no tenga cura. La formación continua del personal sanitario en el abordaje de enfermedades poco frecuentes también es clave para mejorar los tiempos diagnósticos y la calidad de vida de los pacientes.

Además, se deben promover políticas públicas que garanticen el acceso equitativo a los servicios de salud, educación adaptada y asistencia social. Solo a través de un enfoque inclusivo, coordinado y centrado en las necesidades reales de los niños y sus familias, se podrá avanzar hacia una atención integral y humanizada.

BIBLIOGRAFÍA

ANTOLOGIA UDS 2025, Enfermería en el cuidado del niño y del adolescente. pdf.

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