



Nombre del alumno: Alicia Lizeth Pérez Aguilar

Nombre del tema: Evaluación de las Patologías mas raras en el niño y el adolescente

Nombre de la materia: Enfermería en el cuidado Del Niño Y El Adolescente

Nombre del profesor: Maria del Carmen Lopez silba

Cuatrimestre: 5º - A

LAS ENFERMEDADES RARAS PUEDEN ASOCIARSE EN MUCHOS CASOS A RETARDO DEL DESARROLLO PONDOESTATURAL, A BAJA TALLA ARMÓNICA (ENFERMEDADES CRÓNICAS: TRASTORNOS GENÉTICOS, LA TALLA BAJA FAMILIAR, EL RETRASO CONSTITUCIONAL DEL CRECIMIENTO Y EL DESARROLLO Y ENFERMEDADES ENDOCRINAS POR INSUFICIENCIAS HORMONALES) Y DISARMÓNICAS O DESPROPORCIONADAS (FRECUENTEMENTE POR ALTERACIONES ESQUELÉTICAS, ENTRE LAS QUE LAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS (DE) O DISPLASIAS ÓSEAS SON UNA DE LAS CAUSAS MÁS FRECUENTES) O A ALTA TALLA VARIANTES NORMALES: ALTA TALLA FAMILIAR Y POR CAUSAS NUTRICIONALES, GENÉTICAS Y HORMONALES.

EL OBJETIVO DE ESTE TRABAJO ES CARACTERIZAR A NIÑOS Y ADOLESCENTES CON ENFERMEDADES RARAS ASOCIADAS A ALGÚN GRADO DE DESNUTRICIÓN, ATENDIDOS EN CONSULTA PROVINCIAL DE NUTRICIÓN EN CIENFUEGOS LO QUE PERMITIÓ ELABORAR ESTRATEGIAS MULTIDISCIPLINARIAS DE ATENCIÓN A FAVOR DE MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA DE ESTOS PACIENTES. Y ASI CONOCER ALGUNAS OTRAS PATOLOGIAS RARAS QUE EXISTE EN EL MUNDO.

PRESENTA



EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



CONCEPTO

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.



SEGUNDO MES

Se desarrolla el estómago, el intestino, el hígado y el páncreas se distingue los dedos de manos y pies. Se empiezan a formar los músculos, los nervios y la medula ósea se distinguen facciones de la cara, aunque los parpajos están cerrados. Aparece los riñones succiona el dedo, ahora es un feto.



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.



Aunque estas enfermedades pueden presentar muchas necesidades comunes con el resto de las enfermedades pediátricas crónicas más frecuentes, las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias también tienen características diferenciadoras.



TRATAMIENTO

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



CONCEPTO

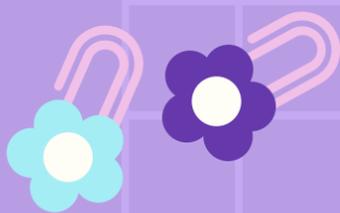
El enorme reto y complejidad que puede suponer la atención pediátrica, tanto de un niño con una enfermedad rara (ER) como de su familia, pone de manifiesto la necesidad de una adecuada formación continuada en aspectos tan dispares como son la nueva genética y los recursos sociosanitarios y/o educativos para niños con determinadas ER.



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

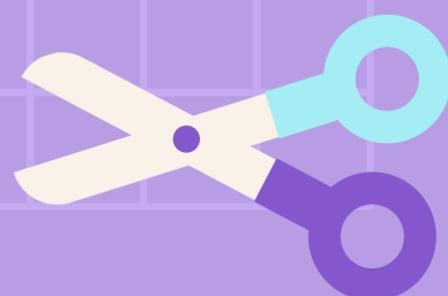


No existen registros completos de estas enfermedades, únicamente desde algunas sociedades científicas o a partir de determinados registros de tratamientos podemos conocer el número exacto de afectados. Además, para cada ER el número de personas afectada es significativamente diferente y tratándose de enfermedades genéticas, la variabilidad entre unas regiones y otras puede ser muy grande.



EL NUMERO DE CASOS QUE EXISTE EN ESPAÑA

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 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. • 2.500 casos de síndrome de Gilles de la Tourette. • 2.000 casos de osteogénesis imperfecta. • 1.000 casos de patologías mitocondriales. • De 250 a 300 afectados por leucodistrofias Entre otras..



LAS ENFERMEDADES RARAS, SON EN MUCHOS SENTIDOS, UN ANTICIPO DE LA MEDICINA PERSONALIZADA CON FASCINANTES OPORTUNIDADES PERO TAMBIÉN CON INCONTABLES INCÓGNITAS Y OBSTÁCULOS. LA INDUSTRIA FARMACÉUTICA.

ES UN FACTOR RELEVANTE, PERO NI ÚNICO NI SUFICIENTE. EL ÉXITO SOLO SERÁ POSIBLE MEDIANTE UN ESFUERZO CONCERTADO Y GLOBAL DE TODOS LOS AGENTES SOCIALES.

LAS ENFERMEDADES RARAS REPRESENTAN UN URGENTE Y RELEVANTE PROBLEMA DE SALUD PÚBLICA QUE REQUIERE UNA ACCIÓN MULTIDISCIPLINAR CONJUNTA. LAS REDES DE CENTROS DE REFERENCIA EN EUROPA REPRESENTAN UN SISTEMA EFICAZ PARA AVANZAR EN LA RESOLUCIÓN DE LOS PROBLEMAS MEDIANTE LA UNIFICACIÓN DE RECURSOS.

EL OBJETIVO FUNDAMENTAL DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO ES OFRECER UNA OPCIÓN REPRODUCTIVA A FAMILIAS CON ALTO RIESGO DE TRANSMITIR ENFERMEDADES DE BASE GENÉTICA A SU DESCENDENCIA.

BIBLIOGRAFIA

**UDS 2025
UNIVERSIDAD DEL SURESTE
ANTOLOGIA 2025 ENFERMERIA EN EL
CUIDADO DEL NIÑO Y ADOLESCENTE**

[HTTPS://PLATAFORMAEDUCATIVAUDS.COM.MX/ASSETS/DOCS/LIBRO/LEN/1EFF5C2D81417335591FE2565C8E9992-LC-LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.PDF](https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/len/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-lc-len505%20enfermeria%20en%20el%20cuidado%20del%20ni%C3%91o%20y%20el%20adolescente.pdf)