



ENFERMEDADES RARAS

ATENCIÓN INTEGRAL

DRA. ESTER PÉREZ LLEDO

Unidad de Hospitalización a domicilio
y cuidados paliativos pediátricos

Servicio de Pediatría. Hospital general
Universitario Dr. Blamis

eperezlled@gmail.com

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN

2. PROBLEMAS Y NECESIDADES DEL NIÑO Y SU FAMILIA

3. ATENCIÓN INTEGRAL

4. FUTURO

1. INTRODUCCIÓN

- Enfermedad rara. Menos 5/10.000. Europa 6%. 5mil Mundo (OMS)
- 8000 enfermedades raras. 80% de origen Genético.
- Manifestación en cualquier edad pero con mayor frecuencia al nacimiento o en la infancia
- Falta de conocimientos fisiopatológicos, tratamiento, pronósticos...incertidumbre
- Enfermedades huérfanas hasta los últimos 40 años. Avances políticos, sociales y científicos. Aparición de tratamientos (Ej. AME, metabólicas).

1. INTRODUCCIÓN

- Afectación de múltiples órganos y sistemas (Síndrome) el alto porcentaje
- 2/3 de los pacientes la enfermedad ser manifiesta de manera grave.
- 50% los pacientes padecen alteración motora, sensorial o intelectual en el e invalidantes.
- 50% pronostico vital comprometido. Fallecimiento antes del año en el 35%, 10% 1-5 años y 12% 5-15 años.
- Síntomas atípicos o asociación inexplicada de síntomas. Difícil dx y tto.

2. PROBLEMAS Y NECESIDADES DEL NIÑO Y SU FAMILIA

UNIDAD FAMILIA

-IDENTIDAD
-CULTURA
-VALORES
-RED APOYO

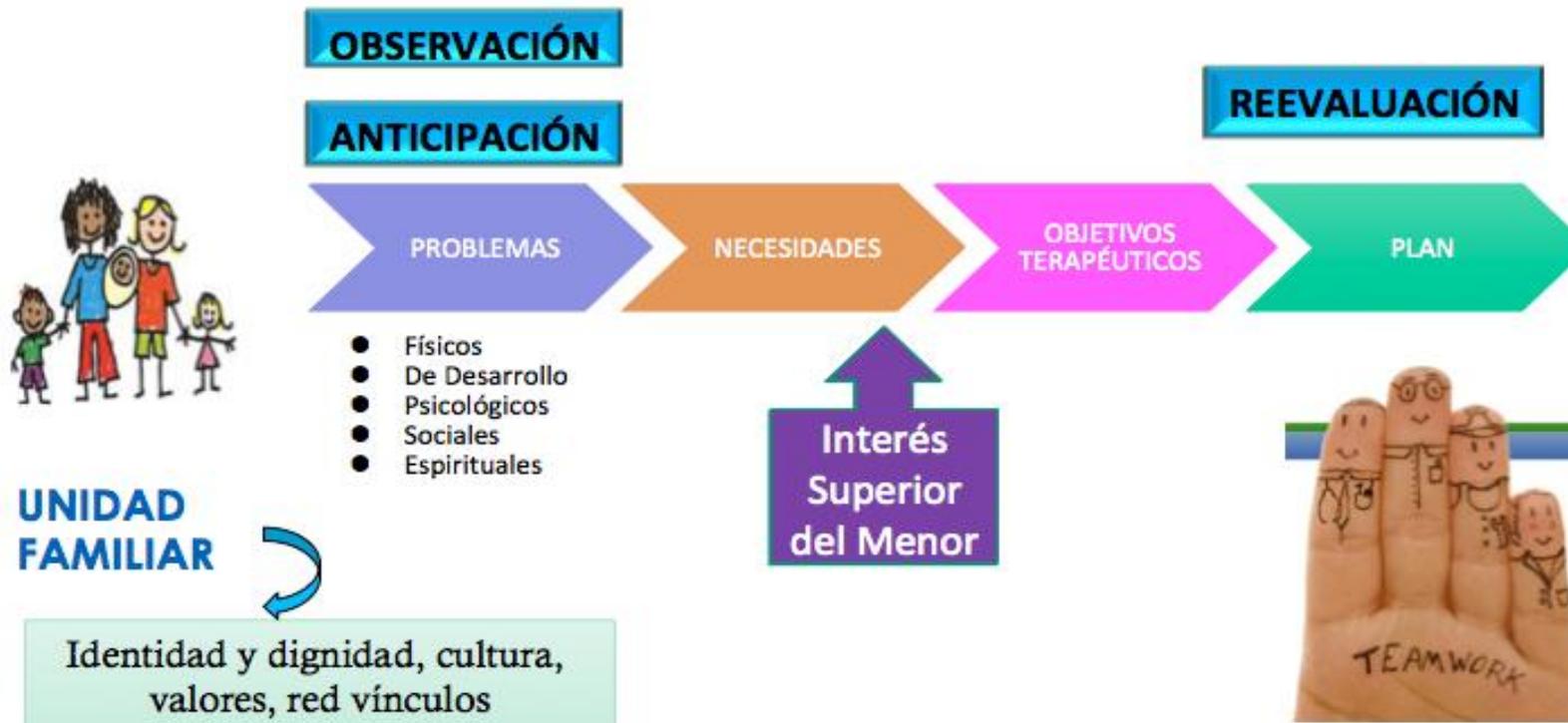


PROBLEMAS Y NECESIDADES:
-FISICAS
-PSICOLOGICAS
-SOCIALES
-ESPIRITUALES

2. PROBLEMAS Y NECESIDADES DEL NIÑO Y SU FAMILIA

| | |
|---|--|
| <p style="text-align: center;">FISICOS</p> <ul style="list-style-type: none"> -Multiorgánicos -Control de síntomas difíciles -Atención multidisciplinar COORDINADA -Planificación anticipada de los cuidados -Educación en cuidados a los cuidadores -Información sobre la enfermedad. -Cuidado y descanso de los cuidadores para evitar la claudicación. -Estar en casa. -RHB: AT, Fisio, Logopedia, T. Ocupacional >6a -Cuidados Paliativos | <p style="text-align: center;">PSICOLOGICOS</p> <ul style="list-style-type: none"> -Comunicación abierta y adaptada al niño y sus cuidadores. -Apoyo psicológico. -Cuidado y descanso de los cuidadores para evitar la claudicación. -Estar en casa -Atención a los hermanos -Estar en casa -Atención al duelo  |
| <p style="text-align: center;">SOCIALES</p> <ul style="list-style-type: none"> -Juego -Escolarización -Domicilio adecuado -Ayudas prestaciones -Perdida de empleo -Separación -Falta atención hermanos | <p style="text-align: center;">ESPIRITUALES</p> <ul style="list-style-type: none"> -Sentido, valores, trascendencia -Trasfondo cultural -Necesidades religiosas |

3. ATENCIÓN INTEGRAL



3. ATENCIÓN INTEGRAL



4. FUTURO

UNIDAD DE ENFERMEDADES RARAS

-Medico referente y especialista
-Enfermería especialista
-EGCH

-Valoración y **reevaluación periódica** y establecer **objetivos** terapéuticos.

Coordinación de la asistencia

Especialistas

UHDP y CPP

Atención primaria

Centro escolar

Psicología
Trabajador social

Terapias

