

# #cafeconciencia



## Universidad de Granada

Conocer(nos) para cuidar(nos); la  
Importancia de las Enfermedades  
Raras en la Salud Pública

Dr. Jonathan Cortés Martín



[cafeconciencia.fundaciondescubre.es](http://cafeconciencia.fundaciondescubre.es)



UNIVERSIDAD  
DE GRANADA



DESQBRE  
FUNDACIÓN



FECYT  
INNOVACIÓN

A large green letter 'A' logo for the Junta de Andalucía.  
Junta de Andalucía  
Consejería de Universidad,  
Investigación e Innovación



## **GRUPOS DE INVESTIGACIÓN**

**CTS-1068 INVESTIGACIÓN Y TRANSFERENCIA EN SALUD. I-  
TRANSALUD. UNIVERSIDAD DE GRANADA**

**E03-Fisioterapia, Cuidados en Enfermería y Biomedicina transnacional,  
enmarcado en la categoría de Epidemiología y Salud Pública / IBS-E03.  
Instituto de Investigación Biosanitaria**

# PROYECTOS INVESTIGACIÓN ACTUALES



- Abordaje Multidisciplinar de la Enfermedad de Hajdu-Cheney

- Aspectos Psicoemocionales de la mujer embarazada diagnosticada de una enfermedad rara

- Abordaje Integral del Síndrome Phelan-Mcdermid.

-Percepciones sobre la repercusión en la sexualidad y en el proceso de embarazo de mujeres con síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil y sus parejas: un estudio fenomenológico.

-Evaluación del conocimiento actual de las enfermedades raras.

- Construir entorno para introducir Ciencia Ciudadana en los enfoques de seguridad de los pacientes que sufren una enfermedad rara FCT-22-17999.

- Red traslacional en investigación social sobre personas afectadas por Enfermedades Raras (ISPAPER)

# ESTUDIOS PUBLICADOS

Hajdu–Cheney Syndrome: A Systematic Review of the Literature



Depression and Anxiety in Patients with Rare Diseases during the COVID-19 Pandemic

Ehlers–Danlos Syndrome Type Arthrochalasia: A Systematic Review

Hajdu-Cheney Syndrome: Report of a Case in Spain

Nursing Care Plan for Patients with Hajdu–Cheney Syndrome

Deletion Syndrome 22q11.2: A Systematic Review



Hajdu-Cheney Syndrome: A Novel NOTCH2 Mutation in a Spanish Child in Treatment with Vibrotherapy: A Case Report

Health Care on Rare Diseases

# Pregnancy, Childbirth, Puerperium, Breastfeeding, and Sexuality in the World of Rare Diseases

Nursing Care Plan for Patients with Tay–Sachs—A Rare Paediatric Disease

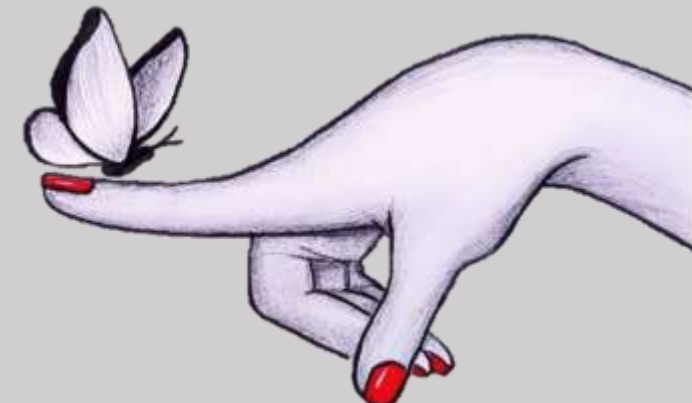
A Qualitative Study Exploring the Experiences and Perceptions of Patients with Hemophilia Regarding Their Health-Related Well-Being, in Salamanca

Chiari Syndrome: Advances in Epidemiology and Pathogenesis: A Systematic Review

A Systematic Review of Congenital Insensitivity to Pain, a Rare Disease

Psycho-Emotional Aspects of Pregnant Women Diagnosed with a Rare Disease: A Systematic Review

Ondine syndrome: A systematic review.



Narcolepsy: a systematic review.

Psychomotor developmental disorders in patients with Rett syndrome and their management: a systematic review.

Pain management in patients diagnosed with Guillain Barré Syndrome. A systematic review.

The role of nursing in palliative care in Creutzfeldt-Jakob disease: a systematic review.

The role of nursing in Tako-Tsubo syndrome: a systematic review.



# PROPUESTA DE HOY



# #cafeconciencia



## Universidad de Granada

Conocer(nos) para cuidar(nos); la  
Importancia de las Enfermedades  
Raras en la Salud Pública

Dr. Jonathan Cortés Martín



cafeconciencia.fundaciondescubre.es



UNIVERSIDAD  
DE GRANADA



DESQBRE  
FUNDACIÓN



FECYT  
INNOVACIÓN

  
Junta de Andalucía  
Consejería de Universidad,  
Investigación e Innovación