



Mi Universidad

Resumen

Nombre del Alumno: Eduardo Romeo Barrón Ancheyta

Nombre del tema: Enfermedades Raras En Niños y Adolescentes, y Generalidades del PAE

Parcial: 1er

Nombre de la Materia: Enfermería Del Niño Y Adolescente

Nombre del profesor: José Francisco Velásquez Vásquez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

Enfermedades mas raras de en niños y adolescentes

El concepto de enfermedades raras apareció en Estados Unidos de Norteamérica en la década de 1980. La mayoría aparece en edad pediátrica, dada la mayor frecuencia de enfermedades genéticas, como los errores congénitos del metabolismo, muchas inmunodeficiencias primarias y malformaciones congénitas múltiples. Las enfermedades raras son generalmente multisistémicas, crónicas, a menudo degenerativas y con alto riesgo de discapacidad y muerte.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define como enfermedades raras, huérfanas o de baja prevalencia a aquellas que se presentan con una frecuencia igual o menor a 1 caso cada 10,000, y engloba 7000 enfermedades, que afectan el 7 % de la población. Sin embargo, la legislación de cada país establece ese límite con amplias variaciones.

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).

Los niños y los adolescentes son especialmente vulnerables a tener una enfermedad rara debido a una combinación de factores, que incluyen dificultades en el diagnóstico, acceso limitado a la atención médica especializada, tratamientos costosos y difíciles de obtener, impacto en el desarrollo y calidad de vida, y aislamiento y falta de apoyo. Entre las enfermedades raras más frecuentes se encuentran:

➤ El síndrome de Moebius

El síndrome de Moebius es una patología congénita caracterizada por parálisis del VII par no progresiva y alteración de la abducción ocular de uno o ambos ojos por afectación del par abducen, asociado con dimorfismo orofacial, malformación de extremidades, alteraciones musculoesqueléticas, conductuales y cognitivas. Puede detectarse compromiso de otros pares craneanos, de la audición, y del neurodesarrollo que llevan a problemas sociales. Fue descrita por Alfred Graefe en 1880, se le dio el epónimo en 1888 por el neurólogo alemán Mobius.

La mayoría son esporádicos, con una incidencia de 1 en 150.000 nacidos vivos; se ha reportado ocurrencia familiar en el 2% de los casos. La causa y patogénesis continúa siendo desconocida.

➤ Síndrome de Gilles de la Tourette

El síndrome de Gilles de la Tourette (síndrome de Tourette o ST) es un trastorno neurológico que se manifiesta primero en la infancia o en la adolescencia, antes de los 18 años. El síndrome de Tourette se caracteriza por muchos tics motores y fónicos que perduran durante más de un año. Por lo general, los primeros síntomas son movimientos involuntarios (tics) de la cara, de los brazos, de los miembros o del tronco. Estos tics son frecuentes, repetitivos y rápidos. El primer síntoma más habitual es un tic facial (parpadeo, contracción de la nariz, muecas). Pueden reemplazarlo o agregarse otros tics del cuello, del tronco y de los miembros.

También hay tics vocales. Estos tics vocales (vocalizaciones) generalmente se producen junto con los movimientos. Las vocalizaciones pueden incluir gruñidos, carraspeos, gritos y ladridos. También pueden expresarse como coprolalia (el uso involuntario de palabras obscenas o de palabras y frases inapropiadas en el contexto social) o copropraxia (gestos obscenos).

Según distintos estudios epidemiológicos, la prevalencia global del TT en la población de 5 a 18 años oscila entre el 0,3 y el 3,8%. Es más común en hombres que en mujeres, con una ratio 3:1

➤ Síndrome de Aase

El síndrome de Aase es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por la presencia de anemia hipoplásica y anomalías esqueléticas. Aparece con mayor frecuencia en mujeres, la sintomatología de la enfermedad puede detectarse en recién nacidos o en la niñez temprana. Se caracteriza por una serie de anomalías físicas, que incluyen:

1. Microcefalia (cabeza pequeña)
2. Frente prominente
3. Ojos muy separados
4. Orejas bajas y deformadas
5. Nariz ancha y plana
6. Labio superior delgado
7. Paladar hendido
8. Cuello corto
9. Tórax estrecho
10. Abdomen prominente
11. Extremidades cortas
12. Manos y pies pequeños
13. Piel laxa
14. Problemas de aprendizaje y desarrollo

Se considera raro por lo que su prevalencia es de 1 en cada 100,000.

➤ La hemofilia

La hemofilia es un problema de la coagulación raro en el que la sangre no coagula como debería. Esto puede causar problemas de sangrado excesivo después de una lesión o cirugía. También puede tener sangrado repentino dentro del cuerpo, como en sus articulaciones, músculos y órganos.

Su sangre contiene muchas proteínas llamadas factores de coagulación que pueden ayudar a formar coágulos para detener el sangrado. Las personas con hemofilia tienen niveles bajos de uno de estos factores, generalmente el factor VIII o el factor IX. La gravedad de la hemofilia depende de la cantidad de factor en la sangre. Cuanto más baja sea la cantidad del factor, más probable es que se produzca una hemorragia y que esto cause problemas de salud graves.

La hemofilia tiene una frecuencia estimada de aproximadamente uno de cada 5.000 a 10.000 nacidos vivos

➤ El albinismo

El albinismo es una condición genética que se caracteriza por la ausencia parcial o total de pigmento en la piel, el cabello y los ojos. Es causada por una mutación en el gen que codifica la proteína tirosinasa, que es responsable de la producción de melanina.

La melanina es el pigmento que da color a la piel, el cabello y los ojos. Las personas con albinismo tienen muy poca o ninguna melanina, lo que hace que su piel, cabello y ojos sean muy claros.

El albinismo puede afectar a personas de todas las razas y etnias. Sin embargo, es más común en personas de ascendencia africana.

El albinismo no es una enfermedad, pero puede causar algunos problemas de salud, como:

1. Problemas de visión, como sensibilidad a la luz, visión borrosa y nistagmo (movimiento involuntario de los ojos).
2. Problemas de piel, como quemaduras solares y cáncer de piel.
3. Problemas de audición, como pérdida de audición y tinnitus (zumbido en los oídos).

Se estima que la prevalencia global es de aproximadamente 1 caso por cada 17,000 a 20,000 personas

Proceso atención enfermería (PAE)

El Proceso enfermero, también denominado Proceso de Enfermería (PE) o Proceso de Atención de Enfermería (PAE), es un método sistemático de brindar cuidados humanistas eficientes centrados en el logro de resultados esperados, apoyándose en un modelo científico realizado por un profesional de Enfermería. Es un método sistemático y organizado para administrar cuidados individualizados, de acuerdo con el enfoque básico de que cada persona o grupo de ellas responde de forma distinta ante una alteración real o

potencial de la salud. Originalmente fue una forma adaptada de resolución de problemas, y está clasificado como una teoría deductiva en sí misma.

Características del PAE:

- Tiene validez universal.
- Utiliza una terminología comprensible para todos los profesionales.
- Está centrado en el paciente marcando una relación directa entre éste y el profesional.
- Está orientado y planeado hacia la búsqueda de soluciones y con una meta clara.
- Consta de cinco etapas cíclicas.

El uso del proceso enfermero permite crear un plan de cuidados centrado en las respuestas humanas. El proceso enfermero trata a la persona como un todo; el paciente es un individuo único, que necesita atenciones de Enfermería enfocadas específicamente a él y no solo a su enfermedad.

El proceso enfermero es la aplicación del método científico en la práctica asistencial de la disciplina, de modo que se pueda ofrecer, desde una perspectiva enfermera, unos cuidados sistematizados, lógicos y racionales. El proceso enfermero le da a la profesión la categoría de ciencia.

Objetivos del PAE:

- Servir de instrumento de trabajo para el personal de enfermería.
- Imprimir a la profesión un carácter científico.
- Favorecer que los cuidados de enfermería se realicen de manera dinámica, deliberada, consciente, ordenada y sistematizada.
- Traza objetivos y actividades evaluables.
- Mantener una investigación constante sobre los cuidados.
- Desarrollar una base de conocimientos propia, para conseguir una autonomía para la enfermería y un reconocimiento social.

Etapas del proceso de enfermería

El Proceso de Enfermería está constituido por una serie de etapas subsecuentes, engranadas, interrelacionadas, que son cinco: valoración, diagnóstico, planeación, ejecución y evaluación, donde cada una se relaciona permanentemente.

Valoración

La primera etapa, es la Valoración que consiste en la obtención de datos significativos del estado de salud de una persona a partir de técnicas como la observación que se utiliza desde el primer contacto con la persona, la entrevista enfocada hacia las necesidades de cuidado de Enfermería que permite el acercamiento con la persona, al igual que el intercambio de experiencias y, el examen físico cefalocaudal basado en los métodos de inspección, palpación, percusión y auscultación que proporciona información global del estado de salud

- enfermedad de la persona, además de datos obtenidos por otras fuentes, principalmente, la historias clínicas, los laboratorios y pruebas diagnósticas.

Partiendo de esta recolección de hechos se da una interacción enfermera sujeto de cuidado, en la cual se obtienen datos subjetivos que hacen referencia a lo que manifiesta verbalmente la persona y datos objetivos que se relacionan con los aspectos que la enfermera valora en la persona.

El punto de partida para la etapa de Valoración son los patrones funcionales de Maryori Gordon creados en el año 1973, que surgen de “la evolución entre el cliente y el entorno”⁵, y son once (11): cognoscitivo-perceptual, actividad y ejercicio, nutricional-metabólico, eliminación, manejo de la salud, reproductivo-sexual, tolerancia y manejo del estrés, relaciones de rol, autopercepción y autoconcepto, creencias y valores y descanso y sueño, que se valoran uno a uno, recolectando los datos en un formato específico, organizado por los patrones, donde se registra la valoración para realizar la historia de Enfermería desde la cual se identifican los patrones alterados para trabajar sobre ellos.

Diagnóstico

La segunda etapa, es el Diagnóstico, que consiste en la identificación de los problemas de salud para Enfermería basado en los patrones funcionales alterados, apoyados en un sistema de clasificación de diagnósticos propios de enfermería, que incluye tanto diagnósticos reales como potenciales y positivos o protectores.

Los diagnósticos de Enfermería se crearon desde los años 60, cuando una teórica de Enfermería, Faye Abdellan introdujo un sistema de clasificación para la identificación de 21 problemas clínicos del cliente y se utilizó en las escuelas de Enfermería de esa época, luego en 1973 se aprueban los primeros diagnósticos de Enfermería por la American Nurses Association (ANA), los cuales fueron evolucionando mediante la investigación y en los 80 la ANA adopta los diagnósticos de Enfermería de la North American Nursing Diagnosis Association (NANDA)⁶ como el sistema oficial de diagnósticos para la disciplina profesional, los cuales cuentan con una definición de cada uno de ellos, unas características definitorias y unos factores relacionados, teniendo actualizaciones constantes, aproximadamente cada dos años; además de contar con una nomenclatura válida nacional e internacionalmente sobre las intervenciones de Enfermería (NIC) y los resultados esperados en Enfermería (NOC) que sirven de guía para los cuidados

Planeación

La tercera etapa, la Planeación, consiste en la determinación de intervenciones o actividades conjuntamente (enfermera-paciente) conducentes a prevenir, reducir, controlar, corregir o eliminar los problemas identificados con base a los diagnósticos de enfermería. Es aquí donde se elaboran las metas u objetivos definiendo los resultados esperados, estableciendo prioridades de cuidado y se organizan y registran en un plan, que puede ser según el ámbito de cuidado, individualizado o colectivo.

Ejecución

La cuarta etapa, la Ejecución, es la aplicación del plan de cuidado, que desarrolla tres criterios: preparación, ejecución propiamente dicha y documentación o registro, donde interviene según la planificación, el paciente, la auxiliar, la enfermera, el equipo de salud, los familiares y las redes de apoyo, con la dirección del profesional de Enfermería.

Evaluación

La quinta y última etapa es la Evaluación, entendida como la parte del proceso donde se compara el estado de enfermedad o salud del paciente con los objetivos del plan definidos previamente por el profesional de Enfermería, es decir, se miden los resultados obtenidos. Cabe anotar, que esta evaluación se realiza continuamente en cada una de las etapas del proceso citadas anteriormente, verificando la relevancia y calidad de cada paso del proceso de Enfermería.

Referencias

America, T. A. (2021). *Tourette Association of America*. Obtenido de <https://tourette.org/about-tourette/overview/espanol/medicos/que-es-el-sindrome-de-tourette/>

Folgado, A. C. (s.f.). *Guia Infantil*. Obtenido de <https://www.guiainfantil.com/articulos/salud/trastornos/10-enfermedades-raras-que-afectan-a-ninos/>

Hernández, J. A. (01 de 06 de 2017). *El sevier*. Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-repatorio-medicina-cirugia-263-articulo-sindrome-moebius-manifestaciones-neurologicas-musculoesqueleticas-S0121737217300547#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20de%20Moebius%20es,al%20IX%2C%20X%20y%20XII.>

Moya, E. R. (01 de 2019). *Scielo*. Obtenido de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100011

Reina G., N. C. (17 de 11 de 2010). *CREDALIC UAEMEX*. Obtenido de <http://www.cij.gob.mx/tratamiento/pages/pdf/PAE.pdf>

UDS. (2024). *Antologia De Patologia Del Nilo Y Adolescente* . Obtenido de <https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/d540cd45eb4b4ac11e85a69cd05206ef-LC-LEN504%20PATOLOGIA%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20ADOLESCENTE.pdf>