



Mi Universidad

Cuadro sinóptico

Nombre del Alumno: Ana Karen Tolentino Martínez

Nombre del tema: Evaluación de las patologías más raras del niño y del adolescente

Parcial: 3

Nombre de la Materia: Enfermería del niño y adolescente

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5

Introducción

Las patologías son parte de nuestra sociedad, ya sea en mayor o menor medida, por lo tanto tener un correcto sistema de salud para aquellos niños y adolescentes que tengan alguna patología en concreto, ayudarlos a sobrellevar lo que padecen y a sus familias mostrándoles empatía, respeto y un servicio digno. En el presente trabajo se hablara de lo que sucede en estos casos tan específicos y como puede influir en la vida de las familias, quienes son los que tambien sufren en este proceso tan difícil para ellos.

Evaluación de las patologías más raras del niño



Las enfermedades raras plantean una serie de retos a los afectados y sus familias: el diagnóstico



Son múltiples las facetas de la vida afectadas, incluyendo las relaciones familiares y sociales, el bienestar económico o las actividades cotidianas.

Estas enfermedades pueden presentar muchas necesidades comunes con el resto de las enfermedades pediátricas crónicas más frecuentes

Afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional.

Evaluación de las necesidades en las enfermedades raras es una fase crítica para proporcionar una atención sanitaria de alta calidad y conseguir la satisfacción del enfermo y su familia.

Las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias también tienen características diferenciadoras.

La repercusión de las enfermedades raras en los niños es de gran alcance, extendiéndose más allá de ellos mismos, a todas las personas de su entorno.

Parece necesario que los servicios sanitarios y sociales para las personas con enfermedades raras deben mejorarse para abordar las necesidades de los pacientes y proporcionar mejor apoyo a las familias.

El grado de discapacidad que experimentan estas personas suele ser importante y las posibilidades de conseguir atención específica a partir de recursos estructurados no suele ser la más adecuada





EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



Para las familias, uno de los problemas fundamentales se centra en la consecución del diagnóstico. La búsqueda del diagnóstico es una de las fases que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia.



Tras esta fase de espera en la que los enfermos pueden ser sometidos a múltiples pruebas diagnósticas que no siempre permiten obtener un diagnóstico

En algunas enfermedades raras el diagnóstico puede realizarse de forma muy precoz como ocurre en aquellos casos en que los síntomas de la enfermedad son muy evidentes

Sin embargo, es mucho más frecuente que las enfermedades raras sean de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad clínica, su comienzo insidioso y su frecuente afectación multisistémica



Todo este proceso es vivido muy dolorosamente por parte del paciente y de sus familiares que tienen que afrontar la incertidumbre del pronóstico de la enfermedad

Las familias suelen iniciar lo que se ha denominado el peregrinaje, visitando a nuevos médicos tanto del sector público como del privado

TRATAMIENTO



La disponibilidad de tratamiento fue uno de los elementos fundamentales en la génesis del movimiento asociativo con relación con las enfermedades raras.

En la actualidad existen importantes iniciativas institucionales para mejorar la accesibilidad de este tipo de tratamientos.

Podemos considerar esto como una evolución positiva, pues indica que en la actualidad el objetivo no es sólo conseguir el tratamiento específico, sino atender a los demás problemas de salud que afectan al niño

Evaluación de las patologías más raras del adolescente



El enorme reto y complejidad que puede suponer la atención pediátrica, tanto de un niño con una enfermedad rara (ER) como de su familia.

El diagnóstico de pacientes con ER, permiten detectar alteraciones en muchas regiones genómicas, descritas y no descritas, que ayudan tanto a la identificación de nuevos síndromes como a interpretar algunos aspectos.

La dura realidad a la que se enfrentan, los padres frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas sobre el tratamiento médico o quirúrgico de su hijo.

Muchas de las necesidades que manifiestan los pacientes y sus familias se establecen, tanto a partir del diagnóstico y asesoramiento genético como de la investigación de las bases moleculares y celulares.

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.

Puede dar la oportunidad de investigar diferentes aspectos de una enfermedad rara sin tener que realizar estudios complejos alejados de las necesidades asistenciales de los pacientes.

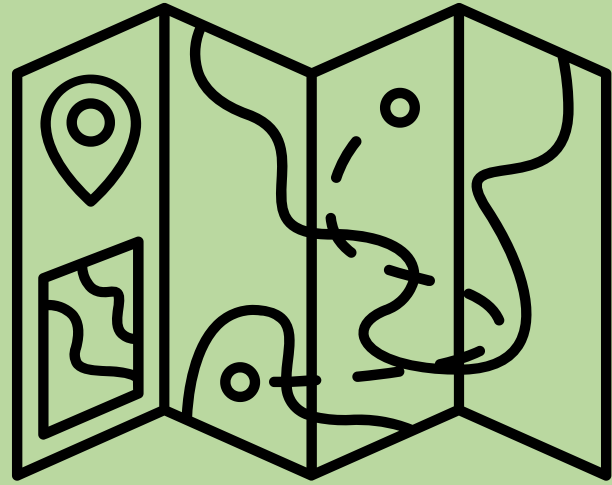
Solo una adecuada atención a cada uno de los múltiples problemas a los que se enfrentan estos niños y sus familias, ayuda a minimizar el potencial hándicap asociado a las ER.

Esta aproximación es la que permite abrir un campo de posibilidades para definir dianas moleculares que sean la base de nuevas terapias.



El impacto de por vida que conllevan muchas ER, obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema





EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

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.

De una cincuentena de ER estarían afectados algunos millares de personas en España; unas quinientas ER afectan a unos centenares de personas; y algunos millares de estas patologías solo se presentan en decenas de personas



Como ejemplo de la gran variabilidad, podemos enunciar diferentes ER

- 10.000 personas afectadas por diversos tipos de anemia (talasemia, células falciformes).
- 8.000 personas afectadas por los diversos tipos de ataxias de la infancia, juventud y madurez.
- 6.000 afectadas de esclerosis lateral amiotrófica.
- 4.000 a 5.000 enfermos afectados de fibrosis quística.
- 5.000 casos de esclerodermia.
- 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.
- 250 a 300 afectados por leucodistrofias.
- 200 casos de la enfermedad de Wilson.
- 100 casos de enfermedad de Pompe.
- 150 casos de anemia de Fanconi.
- 80 casos del síndrome de Apert.
- 6 casos del síndrome de Joubert.



Conclusión:

Cuando hablamos de una patologías que afectan a las personas, usualmente solemos pensar que llevan o necesitan de algún tratamiento específico (o de varios) pero en la mayoría de los casos no sucede esto, debido a la falta de conocimiento de algunas patologías, problemas en la economía o problemas en el servicio de salud, cualquiera de estos casos se puede reflejar en la familia y en sus parientes con esta patología, pero cuando se habla de adolescencia o de niños, se convierte en un punto muy difícil para su entorno: no solo se habla de la patología, sino de como va a perjudicar en su vida pues en esa edad aun son muy jóvenes y verlos afrontar este tipo de situaciones que los ponen en desventaja en la vida, es deprimente y en algunos casos solitario.

Bibliografía:

- Antología- ENFERMERIA del niño y adolescente-(2025)-3.5 Evaluación de las patologías más raras del niño
https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/biblioteca/09bb7de26403a_a0da567772835940559.pdf
- Antología- ENFERMERIA del niño y adolescente-(2025)-3.6 Evaluación de las patologías más raras del adolescente
https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/biblioteca/09bb7de26403a_a0da567772835940559.pdf