



**Mi Universidad**

**Nombre del Alumno:** Esmeralda yeraldi López morales

**Nombre del tema:** Cuadro sinóptico

**Parcial:** Tercer parcial

**Nombre de la Materia:** Enfermería en el cuidado del niño y del adolescente

**Nombre del profesor:** María del Carmen López silba

**Nombre de la Licenciatura:** Licenciatura en enfermería

**Cuatrimestre:** Quinto cuatrimestre

8 de marzo del 2025

# EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO

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.

## CONCEPTO

Los niños con enfermedades raras constituyen un grupo poblacional muy importante desde el punto de vista de los servicios sanitarios y sociales, y las familias deben proporcionar cuidados durante largo tiempo a estos niños enfermos.

## FACETAS

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



## NECESIDADES

La 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 necesidades sociales están adquiriendo una gran relevancia en los países desarrollados, en los que los servicios sanitarios, aún con limitaciones, tienen mayor disponibilidad que los servicios sociales.

## ENFERMEDAD CRÓNICA PEDIÁTRICA

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.

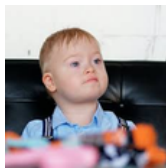
## ESTUDIOS

En España se han realizado estudios de tipo cualitativo sobre las necesidades en las enfermedades raras y específicamente centrados en las enfermedades raras durante la edad pediátrica.



## DIAGNOSTICO

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 o disponemos de técnicas de cribado que identifican el proceso al poco tiempo del nacimiento. 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.



## TRATAMIENTO

En la actualidad existen importantes iniciativas institucionales para mejorar la accesibilidad de este tipo de tratamientos por lo que es un problema que puede no tener la misma relevancia que en el pasado, 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

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.

## IMPORTANCIA



Las potentes técnicas de estudio del genoma completo utilizadas para 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 moleculares de muchas enfermedades complejas.

## OPCIONES

la dura realidad a la que se enfrentan, los padres frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas sobre el tratamiento médico o quirúrgico de su hijo, o enfrentarse a una condición letal o incapacitante que les “roba” sus expectativas.

## DIAGNOSTICO

A pesar de la indudable complejidad que conlleva la profundización en este campo, el pediatra debe introducirse en el conocimiento de estas enfermedades, con la finalidad de fundamentar su implicación en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes, su abstención ante esta responsabilidad, repercutiría negativamente en la atención a estos enfermos

## ¿POR QUE ES RARA?

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

## PORCENTAJE

El 50 por ciento de los afectados, incluso en nuestro país, el diagnóstico de una enfermedad rara implica un riesgo vital o discapacitante significativo



## NECESIDADES

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, que explican los mecanismos de producción y fisiopatología de estas enfermedades



## AFECTADOS

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.

# EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

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.

## ALTERACIONES

## PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDADES RARAS

- 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.
- 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.



Las ER presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no solo de una patología a otra, sino también de un paciente a otro y a lo largo de la vida.



## **CONCLUSION**

Las enfermedades raras en niños y adolescentes son condiciones medicas pocos comunes que pueden tener un impactos de calidad de vida en los afectados y familiares, las enfermedades raras pueden ser difíciles de diagnosticar debido a la falta de conocimiento, que pueden afectar física y emocionalmente de los niños y adolescentes, de igual manera puede requerir cambios significativos en el estilo de vida y dinámica de la familia.

## **BIBLIOGRAFIA:**

**UDS.2024.URL.<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>**