



Mi Universidad

Cuadro sinóptico

Nombre del Alumno: Leidy Mariana Velasco García

Nombre del tema: Patologías mas raras en niños y adolescentes

Parcial: 3er parcial

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

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to cuatrimestre



unidad III

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS mas raras del niño



* RETOS A LOS AFECTADOS Y SUS FAMILIAS

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.

el diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional. Son múltiples las facetas de la vida 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

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. 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.

* DIAGNOSTICO

La búsqueda del diagnóstico es una de las fases que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia

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. Ante la dificultad para alcanzar el diagnóstico, es posible que los pacientes sufran largas estancias hospitalarias en centros.

* 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 por lo que es un problema que puede no tener la misma relevancia que en el pasado. en la actualidad el objetivo del pediatra no es sólo conseguir el tratamiento específico de la enfermedad rara, sino atender a los demás problemas de salud que afectan al niño



unidad III

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS mas raras del adolescente



* TECNICAS DE ESTUDIO

Una adecuada utilización de esta información, ya disponible en el ámbito clínico, puede dar la oportunidad de investigar diferentes aspectos de una enfermedad rara

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.

* SU IMPACTO

obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema

Además de 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. 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

* FRECUENCIA

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). Para cerca del 50 por ciento de los afectados, incluso en nuestro país, el diagnóstico de una enfermedad rara implica un riesgo vital o discapacitante significativo.

* REGISTRO

No existen registros completos de estas enfermedades, únicamente desde algunas sociedades científicas o a partir de determinados registros de tratamientos podemos conocer el número exacto de afectados.

para cada ER el número de personas afectada es significativamente diferente y tratándose de enfermedades genéticas. De una cincuenta 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.

Conclusión

Las patologías raras en niños y adolescentes representan un desafío médico y social significativo debido a su baja prevalencia, la dificultad en el diagnóstico y las limitadas opciones de tratamiento. Estas enfermedades, muchas de ellas de origen genético o desconocido, pueden afectar diferentes sistemas del cuerpo, comprometiendo el desarrollo físico, neurológico y emocional de los pacientes.

El diagnóstico temprano es fundamental para brindar una mejor atención y evitar complicaciones severas. Sin embargo, la falta de conocimiento sobre estas enfermedades y la escasez de especialistas dificulta su detección y manejo. Además, muchas de estas condiciones carecen de tratamientos efectivos, lo que incrementa la necesidad de investigación en terapias innovadoras, como la terapia génica y la medicina regenerativa.

El apoyo emocional y psicológico es esencial para los pacientes y sus familias, ya que enfrentan retos no solo médicos, sino también sociales y económicos. En este sentido, las asociaciones de pacientes y las iniciativas de concienciación juegan un papel clave en la difusión de información y en la lucha por mejores recursos sanitarios.

En conclusión, las enfermedades raras en niños y adolescentes requieren mayor atención por parte de la comunidad médica, científica y gubernamental. La inversión en investigación, la formación de profesionales de la salud y la promoción de políticas públicas inclusivas son aspectos clave para mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de los pacientes. Solo a través de un enfoque integral y colaborativo se podrá brindar esperanza a quienes padecen estas patologías poco frecuentes, pero altamente impactantes.

BINLIOGRAFIA

Antología de Enfermería en el cuidado del niño y el adolescente UDS