



*Nombre del Alumno: Evelin Aguilar García*

*Nombre del tema : Patologías más raras en el niño y adolescente*

*Parcial : Unidad 3*


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

*Nombre del profesor: Ma. Carmen López Silva*

*Nombre de la Licenciatura : Licenciatura en enfermería*

*Cuatrimestre: 5to cuatrimestre*

### 3.5 Evaluación de las patologías más raras del niño



**¿Las enfermedades raras suelen ser un reto para la familia?**

**¿Son afectadas las fasetas de la vida?**

**La enfermedad crónica pediátrica**

**Diagnostico**

Si ya que el diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional.

Esto incluye las relaciones familiares y sociales, el bienestar económico o las actividades cotidianas.

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.

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. Aunque estas enfermedades pueden presentar muchas necesidades comunes con el resto de las enfermedades pediátricas crónicas más frecuentes, las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias también tienen características diferenciadoras.

es una de las fases que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia ya que la incertidumbre produce una gran desestabilización emocional.



**Diagnostico precoz** 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

**enfermedades raras sean de difícil diagnóstico** debido a la falta de especificidad clínica, su comienzo insidioso y su frecuente afectación multisistémica, lo cual suele ser motivo de desorientación para el clínico que se enfrenta a ellas. Ante la dificultad para alcanzar el diagnóstico, es posible que los pacientes sufran largas estancias hospitalarias en centros donde la superespecialización obliga a una sucesión de consultas entre especialistas cuyo intercambio de información no es todo lo fluido que sería deseable.

### 3.5 Evaluación de las patologías más raras del niño

**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 cierta forma podemos considerar esto como una evolución positiva, pues indica que 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 para garantizar que este tipo de enfermos reciban niveles adecuados de atención sanitaria y social, e intentar equipararlos con otros enfermos crónicos.





3.6

## Evaluación de las

patologías más raras

DEL  
ADOLESCENTE



*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. Una adecuada utilización de esta información, ya disponible en el ámbito clínico, puede dar la oportunidad de investigar diferentes aspectos de una enfermedad rara sin tener que realizar estudios complejos alijados de las necesidades asistenciales de los pacientes.

*¿Cómo se toma una decisión en cuanto las ER?*

- 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.

*Estadística de algunas ER*

- Como ejemplo de la gran variabilidad, podemos enunciar diferentes ER y estimar grosso modo el número de afectados que existen en España:
  - • 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 Guillen 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.



## **Conclusión:**

La evaluación de las patologías raras en niños y adolescentes representa un desafío significativo para los profesionales de la salud, especialmente en el ámbito de la pediatría. Estas condiciones, aunque poco frecuentes, pueden llevar a complicaciones serias si no se identifican y abordan adecuadamente. Las patologías raras a menudo se caracterizan por una complejidad en sus diagnósticos, ya que los síntomas pueden no ser evidentes o pueden solaparse con condiciones más comunes. Por este motivo, es crucial que los profesionales de la salud, incluyendo a los enfermeros, estén bien formados y sean conscientes de estas enfermedades, ya que una detección temprana y una intervención adecuada pueden mejorar significativamente los resultados de salud.

La importancia del papel de enfermería en este contexto es fundamental. Los enfermeros no solo son responsables de administrar cuidados directos, sino que también desempeñan un papel clave en la educación sobre la salud, la coordinación de cuidados y el apoyo emocional a los pacientes y sus familias. Dado que muchas familias que enfrentan el diagnóstico de una enfermedad rara pueden experimentar estrés y ansiedad, el apoyo psicológico proporcionado por los enfermeros es invaluable. Adicionalmente, los enfermeros pueden ser cruciales en la identificación de signos tempranos de complicaciones y en la promoción de la salud preventiva.

En conclusión, la evaluación de las patologías raras en niños y adolescentes es una tarea compleja que requiere un enfoque multidisciplinario, donde la enfermería juega un papel esencial en la atención integral del paciente. La formación continua y la actualización sobre estas condiciones raras son vitales para mejorar los resultados de salud y la calidad de vida de los pacientes. Formar equipos de trabajo cohesivos que incluyan a enfermeros, médicos y otros profesionales de la salud es clave para proporcionar una atención de calidad y apoyar a las familias en su viaje.

**Bibliografía:** Antología UDS. Enfermería del niño y el adolescente. 2025