



Mi Universidad

cuadro sinóptico

Nombre del Alumno: Victor Manuel Escando Aquino

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

Parcial: tercero

Nombre de la Materia: Enfermería del niño y adolescente

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: enfermería

Cuatrimestre: quinto

Evaluación de las Patologías Raras en Niños

concepto

La evaluación de patologías raras en niños identifica necesidades médicas, sociales y emocionales para mejorar su diagnóstico, tratamiento y calidad de vida.

Principales Retos

Diagnóstico

Dificultad en la identificación debido a síntomas inespecíficos y afectación multisistémica.

Posibilidad de diagnósticos tardíos o erróneos.

Proceso prolongado que puede incluir múltiples consultas y pruebas.

Impacto emocional y económico en las familias.

Acceso a la Atención Sanitaria

Falta de especialistas y centros adecuados.

Necesidad de una mejor coordinación entre profesionales médicos.

Importancia del apoyo gubernamental y de políticas sanitarias.

Impacto en la Vida Familiar y Social

Repercusiones emocionales en padres y cuidadores.

Afectación de la economía familiar por los gastos médicos y desplazamientos.

Cambios en la dinámica familiar y en la vida cotidiana.

Necesidad de redes de apoyo y asociaciones de pacientes.

Evaluación de Necesidades

Identificar necesidades médicas y sociales para mejorar la calidad de vida.

Importancia de estudios cualitativos para entender mejor los desafíos.

Relevancia de servicios de apoyo psicológico y social.

Tratamiento

Avances en la disponibilidad de tratamientos específicos.

Rol del pediatra en el manejo integral del paciente.

Enfoque en mejorar la calidad de vida y garantizar atención médica equitativa.

Importancia de la investigación y desarrollo de nuevos fármacos.

*Conclusión

Las enfermedades raras en niños requieren un abordaje integral.

Es fundamental mejorar el acceso a diagnósticos tempranos y tratamientos adecuados.

Necesidad de fortalecer los servicios médicos y sociales para apoyar a los pacientes y sus familias.

Evaluación de las Patologías Raras en Adolescentes

concepto

La evaluación de patologías raras en adolescentes implica diagnóstico clínico, pruebas genéticas y estudios especializados para identificar y tratar enfermedades inusuales

Principales Retos

Diagnóstico y Genética

Uso de estudios genómicos para identificar alteraciones y nuevas enfermedades.

Dificultad en el diagnóstico debido a la variabilidad clínica.

Necesidad de asesoramiento genético para pacientes y familias.

Impacto de por vida en el paciente y su entorno.

Seguimiento y Calidad de Vida

Seguimiento continuo para evaluar evolución y adaptación familiar.

Apoyo en la toma de decisiones sobre tratamientos médicos y quirúrgicos.

Desafío Sociosanitario

Baja frecuencia de las ER (menos de 5 casos por cada 10,000 personas).

Alto impacto en la calidad de vida y posibilidad de discapacidad severa.

Necesidad de coordinación entre pediatras y especialistas.

Investigación y Terapias

Estudio de bases moleculares y celulares para entender los mecanismos de la enfermedad.

Desarrollo de nuevas terapias dirigidas a dianas moleculares específicas.

Falta de registros completos sobre la prevalencia de estas enfermedades.

Prevalencia en España (Ejemplos de ER y Número de Afectados)

Anemias raras (talasemia, células falciformes): 10,000 casos.

Ataxias (infancia, juventud y adultez): 8,000 casos.

Esclerosis lateral amiotrófica: 6,000 casos.

Fibrosis quística: 4,000 - 5,000 casos.

Esclerodermia: 5,000 casos.

Miopatía de Duchenne: 3,000 casos.

Síndrome de Tourette: 2,500 casos.

Osteogénesis imperfecta: 2,000 casos.

Patologías mitocondriales: 1,000 casos.

Leucodistrofias: 250 - 300 casos.

Enfermedad de Wilson: 200 casos.

Enfermedad de Pompe: 100 casos.

Anemia de Fanconi: 150 casos.

Síndrome de Apert: 80 casos.

Síndrome de Joubert: 6 casos.

Conclusión

Las ER presentan una gran variabilidad en síntomas y evolución.

Es fundamental mejorar los registros y la investigación.

Se requiere un enfoque integral que combine diagnóstico, tratamiento y apoyo a pacientes y familias.

Conclusión:

Las enfermedades raras en niños y adolescentes son un gran reto porque son difíciles de diagnosticar y tratar. Muchas veces, los médicos tardan en encontrar qué es lo que realmente tiene el paciente, lo que hace que las familias pasen por un proceso largo y estresante. Además, no siempre hay tratamientos accesibles, lo que complica aún más la situación. También estas enfermedades afectan no solo a quienes las padecen, sino también a sus familias y amigos, ya que necesitan apoyo constante. Es importante que los doctores, científicos y toda el área de salud trabajen juntos para mejorar la atención médica, hacer más investigaciones y encontrar mejores tratamientos.

Bibliografía:

Antología de patologías del niño y adolescente.uds.2025