



Mi Universidad

Nombre del Alumno: Clara Luz Gonzalez Lopez

Nombre del tema: Evaluacion de las patologias mas raras del niño y del
adolescente

Nombre de la Materia: Enfermeria del niño y del adolescente

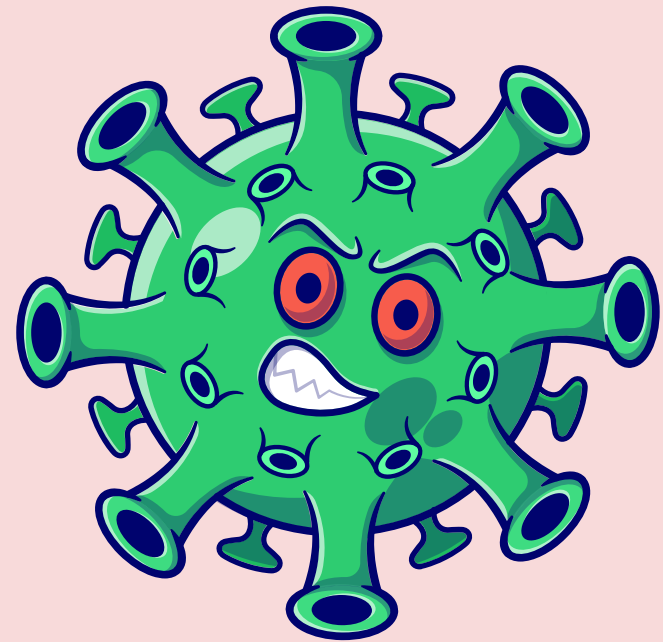
Nombre del profesor: Maria del Carmen Lopez Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5to

Parcial: 3

Evaluación de las patologías mas raras del niño



Definición

Es una fase crítica para proporcionar una atención sanitaria de alta calidad y conseguir la satisfacción del enfermo y su familia.



Necesidades sociales

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

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

Grado de discapacidad

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

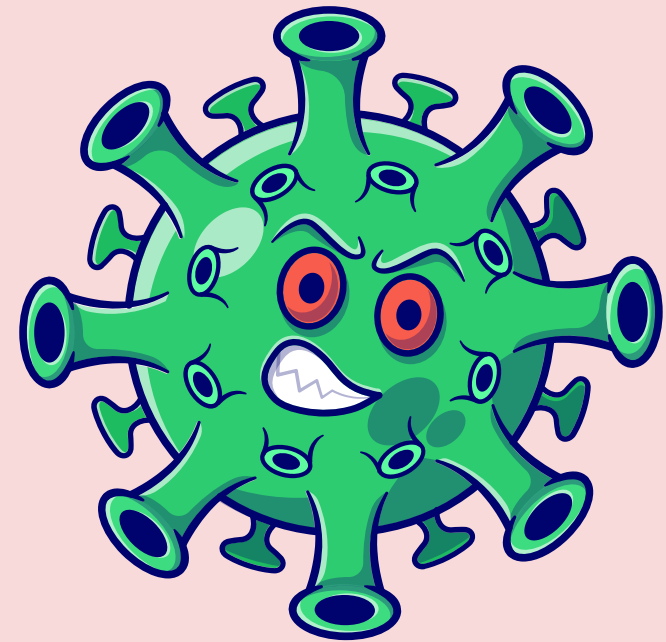


Búsqueda del diagnóstico

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

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

Evaluación de las patologías más raras del niño



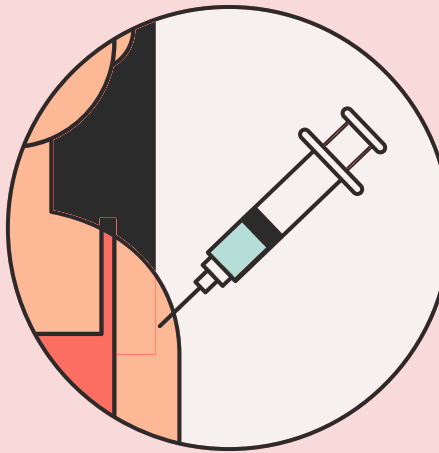
Factores ambientales

Los factores ambientales pueden ser causantes de muchas malformaciones congénitas infrecuentes (teratógenos) y de cánceres infantiles

Prevención

El período previo a la concepción y el embarazo con medidas de salud pública dirigidas a los principales factores determinantes de la salud: nutrición, obesidad, alcohol, tabaco, y contaminación ambiental.

En la vacunación contra enfermedades como la rubéola



Intervenciones

aumentar la administración de ácido fólico a las mujeres antes de la concepción, para prevenir anomalías congénitas del tubo neural (por ejemplo, espina bífida) y otras malformaciones.

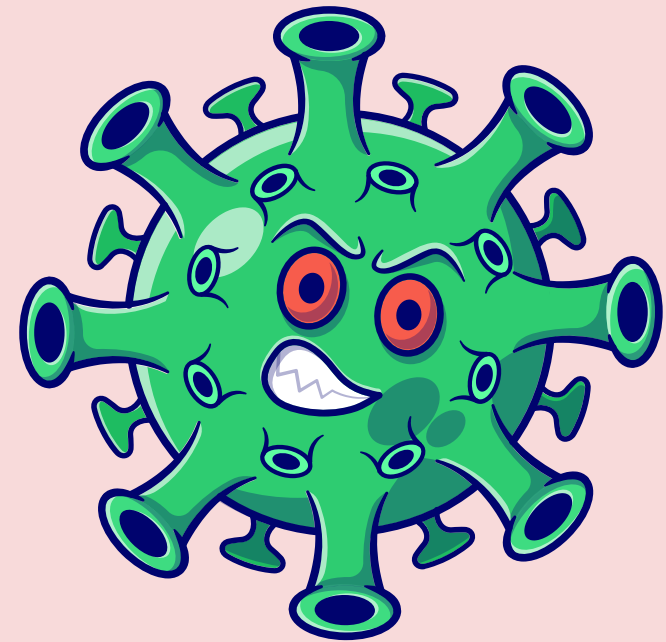


Impacto social

Tras el nacimiento de un niño malformado, es necesario reiterar y resumir la información dada durante las fases previas de la enfermedad

Si el niño presenta una anomalía desfigurante debe prepararse a los padres a enfrentarse con la curiosidad de los vecinos y extraños.

Evaluación de las patologías más raras del niño



Asistencia familiar

La asistencia a las familias de niños con ER es un proceso continuo de clarificación y apoyo para conseguir unos objetivos realistas y garantizar al niño un lugar en la familia y en la sociedad9

- apoyo activo a su proceso de adaptación
- Dar cuidados especiales

Cuidados en niños con ER

Favorecer la capacidad de los padres para conocer, confortar y estimular a sus bebés ayuda a los padres a experimentar placer más que dolor y ansiedad al contactar con sus hijos con malformaciones congénitas.



Tratamiento

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



Objetivo del tratamiento

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.

Evaluación de las patologías mas raras del adolescente



Definición

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.

Alteraciones

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.

Dos personas pueden sufrir la misma enfermedad con diferente grado de afectación y de evolución.

Factores de riesgo

Las enfermedades raras pueden asociarse en muchos casos a retardo del desarrollo ponderoestatural, a baja talla armónica (enfermedades crónicas: trastornos genéticos, la talla baja familiar, el retraso constitucional del crecimiento y el desarrollo

Complicaciones

Las personas que padecen alguna enfermedad rara se enfrentan a múltiples dificultades, tanto en el ámbito médico (debido a retrasos en el diagnóstico y tratamiento por desconocimiento)

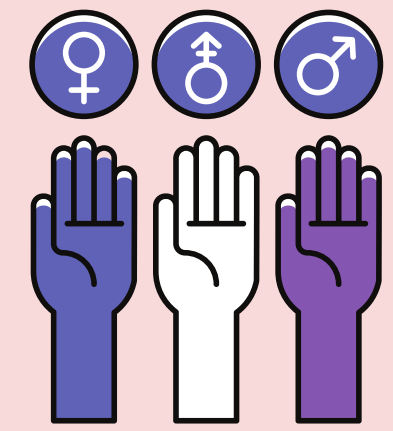


Evaluación de las patologías mas raras del adolescente



Prevalencia

de 15 años y del sexo masculino en este estudio debe estar en relación con los cambios que acontecen en la adolescencia: estirón puberal, el desarrollo sexual



Estado nutricional

El estado nutricional de niños(as) y adolescentes que se encuentran en edades donde se produce el máximo desarrollo corporal, también adquieren los comportamientos sociales que guiarán sus estilos y hábitos de vida



Consecuencias

falta de consejo genético a la familia con probable nacimiento de otros niños con la misma enfermedad, deterioro en la salud, invalidez y muerte de los afectados y la pérdida de confianza en los profesionales médicos y en el sistema de salud en general

Dato importante

Las enfermedades raras por su presentación tienden a provocar retraso diagnóstico. En ocasiones falla el consejo genético lo que provoca el nacimiento de otros niños con igual enfermedad.



CONCLUSION

La evaluación de las patologías más raras en niños y adolescentes es fundamental para lograr un diagnóstico temprano y un tratamiento si se logra identificar la patología, aunque son pocas comunes puede tener un impacto significativo en la salud y el desarrollo de los niños y adolescentes, la identificación temprana de trastornos genéticos, metabólicos, autoinmunitarios o neurológicos raros permite una mejor gestión de los síntomas. El manejo multidisciplinario de estas patologías sería ideal cuando se integran pediatras, ortopedicos, genetistas y las diferentes especialidades afines. La atención de estos pacientes con necesidades especiales nutricionales es compleja.

En conclusión, aunque estas patologías raras pueden ser desafiantes debido a su baja prevalencia, su evaluación es precisa y temprana para garantizar un pronóstico favorable y un manejo adecuado de la salud infantil y adolescente.

BIBLIOGRAFIA

UDS. 2025. Antología de enfermería del niño y adolescente. PDF.

<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LLEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LLEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>