



**Tema:**

Patologías Más Raras en Niños y Adolescentes

**Nombre de la materia:**

Enfermería Del Niño Y Adolescente

**Nombre del profesor:**

María Del Carmen López Silva

**Nombre de la alumna:**

Andy Michel Velázquez Sáenz

**Grado:** 5to

**Grupo:** A

# Patologías Más Raras en Niños y Adolescentes

## DEFINICIÓN

- Enfermedades poco frecuentes en la infancia, de origen genético, neurológico, inmunológico o metabólico.
- Diagnóstico complejo debido a la variabilidad de los síntomas.



La Espina Bífida es un defecto congénito del tubo neural que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal no se desarrollan completamente durante el embarazo. Esta malformación puede provocar diversas discapacidades neurológicas dependiendo de la gravedad del caso.



## SÍNDROME DE ONDINE

- Hipoventilación central congénita (fallo en la respiración durante el sueño).
- Puede requerir ventilación asistida.

## MÉTODOS DE EVALUACIÓN

### Historia Clínica Detallada

- Antecedentes familiares de enfermedades raras.
- Síntomas inusuales o progresivos.
- Factores prenatales y perinatales.

## PRUEBAS DE LABORATORIO

- Biometría hemática, química sanguínea.
- Estudios metabólicos (niveles de enzimas, electrolitos, análisis de aminoácidos).
- Pruebas genéticas en caso de sospecha de enfermedad hereditaria.

## EVALUACIONES ESPECIALIZADAS

- Neurológica: Para enfermedades que afectan el desarrollo y funciones motoras.
- Cardiológica: Identificación de anomalías congénitas.
- Endocrinológica: Para trastornos hormonales raros.

## SÍNDROME DE RASMUSSEN

- Epilepsia progresiva, deterioro neurológico.
- Puede necesitar cirugía para mejorar el pronóstico.



## Examen Físico

- Detección de anomalías en el crecimiento, piel, reflejos neurológicos.
- Evaluación de órganos afectados según la patología sospechada.



## ESTUDIOS DE IMAGEN

- Radiografías: Detectan anomalías óseas.
- Resonancia Magnética (RM): Útil para evaluar el cerebro y médula espinal.
- Ecografía: Diagnóstico prenatal o evaluación de órganos internos.

## EJEMPLOS DE PATOLOGÍAS RARAS EN NIÑO

- Síndrome de Moebius: Parálisis facial congénita, dificultad para mover los ojos.
- Afecta el desarrollo motor y la expresión facial.
- Progeria: Envejecimiento prematuro en la infancia.
- Pérdida de cabello, piel delgada y problemas cardiovasculares.

## FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA (FOP)

- Formación anormal de hueso en músculos y tejidos blandos.
- Limita la movilidad con el tiempo.

## Conclusión

La evaluación de las patologías raras en niños y adolescentes es un desafío que requiere un enfoque integral y especializado debido a la complejidad y diversidad de estas enfermedades. La detección temprana y el diagnóstico preciso son fundamentales para proporcionar un tratamiento adecuado y mejorar el pronóstico de los pacientes. En los **niños**, las patologías raras pueden afectar diversas áreas del desarrollo, como el sistema neurológico, motor y metabólico, y su manejo temprano es clave para evitar secuelas a largo plazo. Del mismo modo, en los **adolescentes**, muchas de estas condiciones pueden intensificarse durante el proceso de crecimiento, lo que hace crucial un monitoreo cercano de los signos clínicos. La intervención multidisciplinaria que involucra pediatras, neurólogos, cardiólogos y genetistas, entre otros, es esencial para abordar estos trastornos de manera eficaz. La evaluación adecuada no solo ayuda a mejorar la calidad de vida de los pacientes, sino también a prevenir complicaciones graves. En resumen, la evaluación de las patologías raras es un componente vital de la medicina pediátrica y juvenil, y su detección y tratamiento oportunos son determinantes para lograr una mejor salud y desarrollo en estos pacientes.

## Bibliografía

[1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LEN505 ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL NIÑO Y EL ADOLESCENTE.pdf](#)  
([plataformaeducativauds.com.mx](#))