



**Mi Universidad**

## **CUADRO SINOPTICO**

*Nombre del Alumno: Valeria Montserrat Ramírez Ocampo*

*Nombre del tema: cuadro sinóptico*

*Parcial: 3er parcial*

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

*Nombre del profesor: lic. María del Carmen López Silba*

*Nombre de la Licenciatura: licenciatura en enfermería*

*Cuatrimestre: 5to cuatrimestre*

## INTRODUCCION

La **evaluación de las patologías más raras del niño y adolescente** es un área compleja y desafiante de la medicina pediátrica que se enfoca en diagnosticar y tratar enfermedades poco frecuentes, pero potencialmente graves, que afectan a esta población. A lo largo de la infancia y la adolescencia, los individuos experimentan un crecimiento y desarrollo rápidos, lo que puede hacer que los síntomas de ciertas patologías raras sean difíciles de identificar o confundir con condiciones más comunes. Estas enfermedades raras, aunque son de baja prevalencia, pueden tener un impacto significativo en la calidad de vida y en el pronóstico a largo plazo si no se diagnostican y tratan de manera adecuada.

Dado que muchas de estas enfermedades no presentan una sintomatología evidente o específica en sus primeras etapas, la evaluación requiere un enfoque detallado que combine una historia clínica exhaustiva, un examen físico minucioso y pruebas diagnósticas especializadas. Además, el diagnóstico y tratamiento de estas patologías a menudo exige un enfoque multidisciplinario que involucra a médicos de diversas especialidades, como pediatría, genética, neurología, cardiología y psiquiatría.

La identificación temprana de estas enfermedades es crucial, ya que muchas de ellas pueden llevar a complicaciones graves o crónicas si no se tratan de forma adecuada. Asimismo, el manejo de estas patologías no solo debe centrarse en el tratamiento físico, sino también en el apoyo emocional y psicológico, dado el impacto que pueden tener en el desarrollo social, escolar y emocional de los niños y adolescentes afectados.

Por lo tanto, la evaluación de las patologías raras en esta población es un desafío médico continuo que requiere un enfoque integral y personalizado para mejorar la calidad de vida y el pronóstico de los pacientes.

# ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

## Evaluación de las patologías más raras del niño

Se refiere al proceso de diagnóstico y tratamiento de enfermedades poco comunes en la población pediátrica. Estas patologías, debido a su rareza, a menudo presentan retos significativos para los médicos y requieren un enfoque especializado.

### Historia clínica detallada

Es fundamental recopilar información precisa sobre los síntomas, antecedentes familiares y cualquier factor de riesgo que pueda ayudar en el diagnóstico.

### Examen físico

A menudo se deben realizar exploraciones exhaustivas para identificar signos clínicos que puedan sugerir una patología rara.

### Pruebas diagnósticas especializadas

Las patologías raras a menudo requieren estudios de laboratorio avanzados, pruebas genéticas, estudios de imágenes complejos o biopsias para identificar la causa de los síntomas.

### Interdisciplinariedad

El diagnóstico de estas enfermedades puede involucrar a varios especialistas, como pediatras, genetistas, neurólogos, cardiólogos, entre otros.

### Tratamiento y manejo

Aunque muchas de estas patologías no tienen tratamientos curativos establecidos, el manejo se enfoca en aliviar síntomas, prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida del niño.

### Seguimiento

El seguimiento regular es esencial para monitorear el progreso de la enfermedad y ajustar el tratamiento según sea necesario.

### Enfermedades raras en niños

- Síndrome de Rett
- Hemofilia
- Síndrome de Gilles de la Tourette
- Síndrome de Aase
- Enfermedad de Duchenne
- Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria
- Síndrome de Leigh

Debido a su baja prevalencia, el diagnóstico temprano y adecuado es crucial para mejorar el pronóstico en muchas de estas enfermedades raras.

### Evaluación de enfermedades raras

- Se pueden realizar técnicas de secuenciación del exoma y el genoma
- Se pueden realizar análisis citogenéticos
- Se pueden realizar estudios biológicos funcionales

- ### Dificultades en el diagnóstico
- La complejidad y la poca información sobre estas enfermedades puede hacer que el diagnóstico tarde años en llegar
  - Dada la baja prevalencia específica de cada afección, hay muy poco conocimiento de parte de la comunidad médica en relación a su diagnóstico y manejo

## Evaluación de las patologías más raras del adolescente

La evaluación de las patologías más raras del adolescente implica el diagnóstico y manejo de enfermedades poco comunes en esta etapa de la vida, que presenta características particulares debido a los cambios físicos, emocionales y hormonales propios de la adolescencia.

### Historia clínica detallada

Es esencial obtener información completa sobre los síntomas, antecedentes familiares, hábitos y estilo de vida del adolescente, considerando los cambios propios de esta etapa, como el crecimiento acelerado y la maduración sexual.

### Examen físico

Un examen físico completo es fundamental para identificar signos que puedan sugerir patologías raras. En los adolescentes, también es importante evaluar aspectos relacionados con el desarrollo puberal.

### Pruebas diagnósticas especializadas

Las enfermedades raras suelen requerir pruebas de laboratorio avanzadas, estudios genéticos, pruebas de imágenes específicas y, en algunos casos, biopsias para llegar a un diagnóstico certero.

### Colaboración interdisciplinaria

Debido a la complejidad de estas patologías, el enfoque diagnóstico y terapéutico suele involucrar a varios especialistas, como pediatras, endocrinólogos, cardiólogos, genetistas, psiquiatras y otros, dependiendo de los síntomas y sistemas afectados.

### Tratamiento personalizado

El manejo de estas enfermedades raras puede centrarse en aliviar los síntomas, mejorar la calidad de vida y, cuando es posible, tratar la enfermedad de forma específica. Muchas veces, los tratamientos son experimentales o de apoyo.

### Impacto psicológico y social

Las patologías raras pueden tener un impacto significativo en la salud mental y emocional del adolescente, por lo que es esencial brindar apoyo psicológico para manejar el estrés, la ansiedad o los efectos de la enfermedad en su vida social y escolar.

### Algunas enfermedades raras

- Síndrome de Turner
- Enfermedad de Pompe
- Hemofilia
- Espina Bífida
- Fibrosis Quística
- Histiocitosis
- Hipotiroidismo Congénito
- Fenilcetonuria
- Galactosemia
- Enfermedad de Gaucher Tipo 1, 2 y 3

El diagnóstico temprano y un enfoque multidisciplinario son esenciales para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los adolescentes afectados por patologías raras.

### Manejo de enfermedades raras

- Crear una consulta para el manejo integral de los pacientes
- Atender a sus peculiaridades
- Mejorar su calidad de vida
- Obtener la confianza de pacientes y familiares
- Integrar pediatras, ortopédicos, genetistas, fisiatras y las diferentes especialidades afines

## CONCLUSION

En conclusión, la **evaluación de las patologías más raras del niño y adolescente** representa un desafío significativo en la medicina pediátrica debido a la complejidad y la baja prevalencia de estas enfermedades. El diagnóstico temprano y preciso es fundamental para prevenir complicaciones y mejorar el pronóstico a largo plazo de los pacientes. Este proceso requiere una combinación de una historia clínica exhaustiva, un examen físico detallado y pruebas diagnósticas especializadas, además de la colaboración entre diversos especialistas médicos.

A lo largo de este proceso, es crucial considerar no solo el tratamiento físico de la enfermedad, sino también el apoyo emocional y psicológico para mitigar los efectos de estas patologías en el desarrollo social y personal del niño o adolescente. Así, un enfoque integral y multidisciplinario permite un manejo más efectivo, promoviendo una mejor calidad de vida para los afectados. En última instancia, la detección temprana y el tratamiento adecuado de estas enfermedades raras son esenciales para optimizar los resultados y minimizar el impacto de estas condiciones en la vida de los jóvenes pacientes.

## BIBLIOGRAFIA

<https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/noticias/sant-joan-deu-diagnostica-mas-900-ninos-enfermedad-rara-tres-anos#:~:text=Un%209%25%20de%20los%20ni%C3%B1os,consejo%20gen%C3%A9tico%20de%20la%20familia.>

<https://socvalped.com/patologias/2019/como-afectan-las-enfermedades-raras-en-la-infancia/#:~:text=Rett%2C%20entre%20otras.-,Datos%20importantes%20sobre%20las%20enfermedades%20raras,puede%20tar%20a%C3%B1os%20en%20llegar.>

<https://www.gob.mx/salud/articulos/que-son-las-enfermedades-raras-193280#:~:text=En%20M%C3%A9xico%20se%20reconocen%2020,%2C%20Hiperplasia%20Suprarrenal%20Cong%C3%A9nita%2C%20Homocistinuria%2C>

[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2221-24342019000100011#:~:text=Los%20resultados%20indican%20que%20las,estos%20pacientes%20y%20sus%20familiares.](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100011#:~:text=Los%20resultados%20indican%20que%20las,estos%20pacientes%20y%20sus%20familiares.)

<https://ivi.com.pa/blog/conoce-alguna-de-las-enfermedades-mas-raras-en-bebes/>