



Mi Universidad

NOMBRE DEL ALUMNO:
SOLIS BONIFAZ ZURISADAI

NOMBRE DEL TEMA
EVALUACION DEL DESARROLLO DEL NIÑO

NOMBRE DE LA MATERIA:
ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

NOMBRE DEL DOCENTE:
FMARIA DEL CARMEN LOPEZ SILVA

LICENCIATURA
LIC. EN ENFERMERIA

Evaluación de las patologías más raras del niño

Las enfermedades raras plantean una serie de retos a los afectados y sus familias: el diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional.

Los niños con enfermedades raras constituyen un grupo poblacional muy importante desde el punto de vista de los servicios sanitarios y sociales, y las familias deben proporcionar cuidados durante largo tiempo a estos niños enfermos. La repercusión de las enfermedades raras en los niños es de gran alcance, extendiéndose más allá de ellos mismos, a todas las personas de su entorno.

Son múltiples las facetas de la vida afectadas, incluyendo 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.

Evaluación de las patologías más raras del niño

Los hallazgos de diferentes estudios han puesto de manifiesto que las personas con enfermedades raras tienen necesidades médicas y sociales.

Las necesidades sociales están adquiriendo una gran relevancia en los países desarrollados, en los que los servicios sanitarios, aún con limitaciones, tienen mayor disponibilidad que los servicios sociales.

Por consiguiente, parece necesario que 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. En este sentido, sigue siendo necesario disponer de instrumentos validados con buenas propiedades psicométricas para valorar la calidad de la asistencia en función de las necesidades de los pacientes y sus familias.

La descripción de las necesidades propias de la enfermedad crónica pediátrica 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.

Evaluación de las patologías más raras del adolescente

El enorme reto y complejidad que puede suponer la atención pediátrica, tanto de un niño con una enfermedad rara (ER) como de su familia, pone de manifiesto la necesidad de una adecuada formación continuada en aspectos tan dispares como son la nueva genética y los recursos sociosanitarios y/o educativos para niños con determinadas ER.

Las potentes técnicas de estudio del genoma completo utilizadas para 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 alejados de las necesidades asistenciales de los pacientes. Por otro lado, el impacto de po vida que conllevan muchas ER, obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema.

Evaluación de las patologías más raras del adolescente

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.

A pesar de la indudable complejidad que conlleva la profundización en este campo, el pediatra debe introducirse en el conocimiento de estas enfermedades, con la finalidad de fundamentar su implicación en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes. Su abstención ante esta responsabilidad, repercutiría negativamente en la atención a estos enfermos, que deberá compartir con los especialistas correspondientes.

Cuando calificamos una enfermedad como rara, estamos aludiendo a una enfermedad o trastorno de escasa frecuencia (una enfermedad es rara, o poco común, cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas), pero también a la presencia de una patología que supone, además, un desafío sociosanitario por la complejidad de su manejo y las necesidades de los pacientes. Para cerca del 50 por ciento de los afectados, incluso en nuestro país, el diagnóstico de una enfermedad rara implica un riesgo vital o discapacitante significativo.