

**Mi Universidad**

*Nombre del Alumno: Luz Patricia Albores Vázquez*

*Nombre del tema: Evaluación de las patologías más raras del niño y el adolescente*

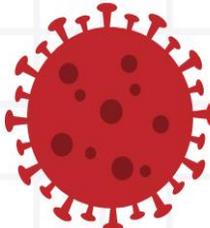
*Parcial: Tercero*

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

*Nombre del profesor: María del Carmen López Silva*

*Nombre de la Licenciatura: Enfermería*

*Cuatrimestre: Quinto*



# EVALUACION DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



## Concepto

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

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

Constituye un buena 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

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.

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.

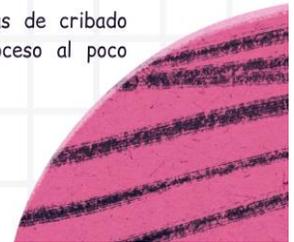


## Diagnostico

Para las familias, uno de los problemas fundamentales se centra en la consecución del diagnóstico. .

La 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.

En algunos casos el diagnóstico puede realizarse de forma muy precoz como en aquellos casos en que los síntomas de la enfermedad son evidentes o disponemos de técnicas de cribado que identifican el proceso al poco tiempo del nacimiento.



# EVALUACION DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



Puede que lleguen a ser de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad clínica, su comienzo insidioso y su frecuente afectación multisistémica, lo cual suele ser motivo de desorientación para el clínico que se enfrenta a ellas.

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.

## Tratamiento

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

Ante la dificultad para alcanzar el diagnóstico, es posible que los pacientes sufran largas estancias hospitalarias y obliga a una sucesión de consultas entre especialistas

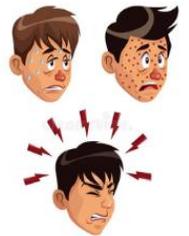
Por consiguiente, parece necesario que los servicios sanitarios y sociales para las personas con enfermedades raras deben mejorarse para abordar las necesidades de los pacientes y proporcionar mejor apoyo a las familias.

En cierta forma podemos considerar esto como una evolución positiva, pues indica que en la actualidad el objetivo del pediatra no es sólo conseguir el tratamiento específico de la enfermedad rara

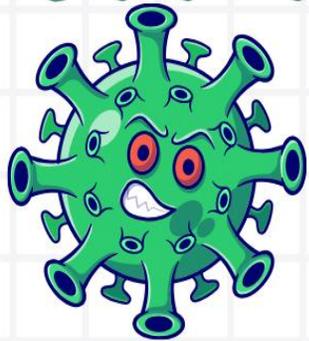
Todo este proceso es vivido muy dolorosamente por parte del paciente y de sus familiares que tienen que afrontar la incertidumbre del pronóstico de la enfermedad como consecuencia del desconocimiento de su causa,

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.

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 equiparlos con otros enfermos crónicos.



# EVALUACION 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



cuando calificamos una enfermedad como rara, estamos aludiendo a una enfermedad 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.

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, 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.

# EVALUACION DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL ADOLESCENTE

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.



Como ejemplo de la gran variabilidad, podemos enunciar diferentes ER y estimar grosso modo el número de afectados que existen en España:

- Unas 10.000 personas afectadas por diversos tipos de anemia (talasemia, células falciformes).
- Unas 8.000 personas afectadas por los diversos tipos de ataxias de la infancia, juventud y madurez.
- Unas 6.000 afectadas de esclerosis lateral amiotrófica.
- De 4.000 a 5.000 enfermos afectados de fibrosis quística.
- 5.000 casos de esclerodermia.
- Unos 3.000 enfermos afectados de miopatía de Duchenne.
- 2.500 casos de síndrome de Gilles de la Tourette.
- 2.000 casos de osteogénesis imperfecta.
- 1.000 casos de patologías mitocondriales.
- De 250 a 300 afectados por leucodistrofias.
- 200 casos de la enfermedad de Wilson.
- 100 casos de enfermedad de Pompe.
- 150 casos de anemia de Fanconi. • 80 casos del síndrome de Apert.
- 6 casos del síndrome de Joubert.



## CONCLUSION

La evaluación de las patologías más raras en niños y adolescentes es un desafío que requiere un enfoque multidisciplinario para lograr un diagnóstico preciso y un tratamiento oportuno. Dado que estas enfermedades pueden presentar síntomas inespecíficos o solaparse con patologías más comunes, es fundamental la capacitación del personal de salud en su detección temprana.

El uso de pruebas genéticas, biomarcadores y estudios clínicos avanzados ha mejorado la identificación de estas condiciones, permitiendo un manejo más efectivo y personalizado. Además, la participación de la familia y el seguimiento integral por parte de especialistas son clave para optimizar la calidad de vida de los pacientes.

la detección temprana, el acceso a diagnósticos especializados y la implementación de tratamientos innovadores son esenciales para abordar estas enfermedades raras, destacando la importancia de la investigación y la concienciación en la comunidad médica y la sociedad en general.

## BIBLIOGRAFIA

- Antología Uds.  
<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>.