



NOMBRE DEL ALUMNO

KARLA YURENI TOVILLA GARCIA

NOMBRE DEL PROFESOR

MARIA DEL CARMEN LOPEZ SILBA

MATERIA

ENFERMERIA DEL NIÑO Y EL ADOLESCENTE

TEMA

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS

CUATRIMESTRES Y GRUPO

5-A

FECHA DE ENTREGA

07/04/2025

INTRODUCCION

Las enfermedades raras son actualmente un grupo importante de patologías que por su condición de poco frecuentes requieren un abordaje multidisciplinar tanto a nivel médico como socio-sanitario.

Dada su baja frecuencia, es habitual que tanto los profesionales médicos como los profesionales del área socio-sanitaria carezcan de la experiencia necesaria para su correcto abordaje, su manejo y, si está disponible, su tratamiento.

Es por ello por lo que las autoridades sanitarias correspondientes, tanto a nivel autonómico, hayan abordado el problema de una forma global para avanzar en su conocimiento y terapéutica, así como para instaurar recursos específicos para investigar en todos los aspectos relacionados con ellas.

Todo lo mencionado anteriormente, junto con la necesidad una atención médica básica a los pacientes afectados, hace que esté justificada la inclusión de este tema en los planes de estudios.

En el caso de los adolescentes, pueden ser causadas por trastornos genéticos o por enfermedades de la infancia que se prolongan en la adolescencia.

Causas de las enfermedades raras Trastornos genéticos, Enfermedades de la infancia que se prolongan en la adolescencia, Displasias óseas, Trastornos gastrointestinales, Baja talla.

Consecuencias de las enfermedades raras Retraso en el diagnóstico, Nacimiento de otros niños con la misma enfermedad, Discapacidades graves o muerte.



PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

¿QUE ES?

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.



VALORACION

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.

PROBLEMAS DEL DIAGNOSTICO

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 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 o disponemos de técnicas de cribado que identifican el proceso al poco tiempo del nacimiento.



TRATAMIENTO

el objetivo del pediatra 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.

Link de la imagen

https://www.canva.com/design/DAGj4wxN1BA/DfmrvNAo ckaCRICUX0CZpQ/edit?utm_content=DAGj4wxN1BA&utm_campaign=designshare&utm_medium=link2&utm_source=sharebutton

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE

¿QUE ES?

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.



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.

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.



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.



Link de la imagen

https://www.canva.com/design/DAGiU9s9gJ0/7uJIH50ypVbvqIRvozqoqQ/edit?utm_content=DAGiU9s9gJ0&utm_campaign=designshare&utm_medium=link2&utm_source=sharebutton

CONCLUSION

El diagnóstico temprano y oportuno puede ayudar a prevenir o reducir las discapacidades. La atención integral de estos pacientes puede mejorar su calidad de vida los niños con enfermedades raras requieren de un manejo multidisciplinario que incluya a pediatras, ortopédicos, genetistas, y fisiatras.

Los niños con enfermedades raras pueden tener problemas escolares y sentirse sobreprotegidos y también pueden experimentar miedo y dolor recurrente.

Los niños con enfermedades raras pueden tener ansiedad, tristeza, ensimismamiento, rebeldía o una disminución en el interés en la escuela.

Las enfermedades raras en adolescentes pueden ser un problema de salud que requiere un diagnóstico temprano y oportuno para prevenir o disminuir discapacidades.

Su característica de las enfermedades raras Comienzan en la vida temprana, Pueden causar dolores crónicos, Pueden causar discapacidad en la autonomía, Pueden tener un pronóstico vital en riesgo, Suelen estar originadas por un trastorno genético.

El diagnóstico tardío puede agravar la enfermedad o impedir el tratamiento y el manejo multidisciplinario, con pediatras, ortopédicos, genetistas, y fisiatras, puede mejorar la calidad de vida.

La consulta especializada puede ayudar a mejorar la calidad de vida de los pacientes también pueden asociarse a desnutrición, lo que agrava la sintomatología.



BIBLIOGRAFIA

ANTOLOGIA DE ENFERMERIA EN EL CUIDADO DEL NIÑO Y EL ADOLESCENTE UDS 2025.PDF

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