



Mi Universidad

SUPER NOTA.

Nombre del Alumno: Ali Otoniel Lopez Morales.

Nombre del tema: Evaluación de las patologías mas raras del niño y del adolescente.

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

Nombre del profesor: María del Carmen Lopez Silba.

Nombre de la Licenciatura: Lic. En Enfermería general.

Cuatrimestre: 5to. Cuatrimestre.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras se caracterizan por comprometer la calidad de vida de los afectados, causando una grave discapacidad intelectual o física. También es frecuente que las enfermedades sean progresivas y condicionen una mortalidad precoz.

La recopilación, transmisión e interpretación de información es un paso útil para los pacientes y sus familias para poder realizar las diferentes pruebas diagnósticas que permitirán acceder a las opciones de tratamiento y así garantizar una buena atención a los niños y adolescentes con enfermedades raras.

La atención comprende un enorme reto y complejidad para la atención adecuada de las necesidades y retos tanto del paciente como de la familia ya que en aspectos como la genética, el nivel socioeconómico, recursos sanitarios y educativos muchas veces representan los principales problemas para poder garantizar la atención necesaria.

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.

Las enfermedades raras tienen un gran impacto sobre la vida de los pacientes y de sus familias, además de la dura realidad a la que se enfrentan, las decisiones que deben de tomar o la necesidad de afrontar una condición letal.

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL NIÑO

RETOS QUE PRESENTAN LOS AFECTADOS Y FAMILIAS:



- Diagnostico
- Afrontar los síntomas
- 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 y constituyen un grupo poblacional muy importante.



AFECTA:

- Relaciones familiares y sociales.
- Bienestar económico
- 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.



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.

La descripción de las necesidades propias del paciente puede ser un punto de referencia para valorar la situación de las familias para afrontar el hecho de su paciente con enfermedad.



PROBLEMAS FUNDAMENTALES DE LAS FAMILIAS



- Búsqueda del diagnostico
- Falta de especialidad clínica
- Largas estancias hospitalarias
- Visitar nuevos médicos de instituciones publicas y privadas
- Desplazamiento a otras ciudades o incluso países
- Coste económico de ciertos gastos no cubiertos por el sistema sanitario

TRATAMIENTO

En la actualidad existen diversas iniciativas institucionales para mejorar la accesibilidad al tratamiento, el pediatra además de tener por objetivo el conseguir el tratamiento específico es atender los demás problemas de salud que afectan al niño.



EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS DEL ADOLESCENTE



El estudio del genoma completo utilizadas para el diagnostico de pacientes con ER, permiten detectar alteraciones en muchas regiones genómicas descritas y no descritas que ayudan a la identificación de nuevos síndromes.

La adecuada utilización de esta información puede ayudar a investigar diferentes aspectos de una enfermedad rara sin tener que realizar estudios complejos alejados de las necesidades asistenciales de los pacientes.



IMPACTO EN LA FAMILIA Y EN LOS ADOLESCENTES:



- Seguimiento continuo del paciente
- Adaptación de la familia al problema
- Decisiones inmediatas que los padres deben tomar sobre el tratamiento o intervención quirúrgica.
- Enfrentarse a una condición letal o incapacitante

Una enfermedad rara afecta alrededor de 5 personas por cada 10, 000 personas.

ENFERMEDADES RARAS Y CANTIDAD DE PERSONAS QUE AFECTAN EN ESPAÑA:



- Diversos tipos de anemia (talasemia, células falciformes) 10, 000 personas.
- Diferentes tipos de ataxias en la infancia, juventud y madurez, 8000 personas.
- Esclerosis lateral amiotrófica 6,000 personas.
- Fibrosis quística de 4000 a 5000 personas
- Esclerodermia, 5000 personas.
- Miopatía de Duchenne, 3000 personas
- Síndrome de Gilles de la Tourette, 2500 personas
- Osteogénesis imperfecta, 2000 personas
- Patologías mitocondriales, 1000 personas
- Afectados por leuco distrofias, 250 a 300 personas
- Enfermedad de Wilson, 200 personas
- Enfermedad de Pompe, 100 personas
- Anemia de Fanconi, 150 personas.
- Síndrome de Apert, 80 personas
- Síndrome de Joubert, 6 personas



Las ER representan una amplia variedad 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.

CONCLUSIÓN

Muchas de las enfermedades raras se diagnostican en etapas avanzadas lo que ocasiona incertidumbre ante las familias y pacientes.

La atención para la obtención de información y formulación del diagnóstico muchas veces representa un reto, ya que las unidades sanitarias no cuentan con los estudios ideales para detectar estas enfermedades o bien, las familias no pueden costear este tipo de estudios, ocasionando así que la enfermedad siga avanzando y esta no tenga el tratamiento ideal para poder ser tratada.

Las ER nos sitúan en muchas ocasiones en los límites de nuestro sistema sanitario y de nuestro estado del bienestar; por eso, además de raras, resultan incómodas para quienes debieran intervenir con el fin de promover mejoras en sus diagnósticos o en sus posibles tratamientos. Todos los profesionales deben considerar que una de las primeras obligaciones ante un paciente con una ER es la de acomodarse comunicativamente a los familiares de los pacientes. Por comodidad o por desconocimiento, en ocasiones el profesional transmite informaciones con un lenguaje equivocado, erróneo y además con diagnósticos equivocados, o informaciones precipitadas y pronósticos que muchas veces ponen a la familia en la desesperación.

Existen una gran variedad de estas enfermedades y cada una de ellas afecta de manera diferente a las personas, haciendo que tengan muchas necesidades por las cuales deban tener cuidados asistenciales y también afectan su desarrollo social.

Debemos de proporcionar cuidados que ayuden a solventar estas necesidades que el paciente no puede realizar por sí solo, pero también que lo ayuden a sentirse de una manera suficiente para así también evitar que estos pacientes caigan en un estado de depresión. También apoyar a las familias, es un gran trabajo ya que muchas veces también se ven afectados ante la desesperación e incertidumbre.

BIBLIOGRAFÍA

UDS, 2025, antología de enfermería en el cuidado del niño y adolescente. PDF.

<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LLEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LLEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>