



## **Súper nota**

*Nombre de la Alumna: Yuremmy Alejandra López López*

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

*Nombre de la materia: Enfermería del niño y adolescente*

*Nombre de la profesora: María del Carmen López Silba*

*Nombre de la Licenciatura: Licenciatura en enfermería*

*Cuatrimestre: Quinto*

*Grupo: LEN10SSC0123-A*

## INTRODUCCIÓN

En el mundo de la salud hay enfermedades que son muy conocidas y que se ven con frecuencia en los consultorios médicos, pero también existen otras que son poco comunes y difíciles de detectar, especialmente cuando se presentan en etapas de crecimiento como la niñez y la adolescencia estas enfermedades poco frecuentes también llamadas patologías raras, son aquellas que afectan a un número muy reducido de personas, pero que pueden llegar a tener consecuencias muy graves si no se identifican a tiempo por eso es tan importante saber cómo hacer una evaluación adecuada en estos casos.

En los niños, estas patologías raras muchas veces aparecen desde los primeros meses o años de vida algunas de ellas son hereditarias, lo que significa que se transmiten de los padres a los hijos a través de los genes la dificultad para detectarlas es un poco difícil ya que en muchos de sus síntomas pueden confundirse con otras enfermedades más comunes o incluso con fases normales del desarrollo infantil es aquí donde entra el papel fundamental del personal de salud de observar con atención, hacer preguntas detalladas y utilizar herramientas especiales para llegar a un diagnóstico correcto.

Cuando se trata de adolescentes el reto puede ser aún mayor ya que en esta etapa es de cambios físicos y emocionales, algunos síntomas pueden parecer parte del crecimiento normal o problemas típicos de la edad, cuando en realidad pueden esconder una enfermedad rara por ejemplo, dolores frecuentes, fatiga o dificultades para concentrarse pueden ser señales de algo más serio por eso, la evaluación médica en este grupo también debe ser muy cuidadosa y personalizada.



**EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO Y DEL ADOLESCENTE**

**DEFINICIÓN EN LAS ENFERMEADES DEL NIÑO**

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



**SÍNTOMAS**

- Inicio temprano en la vida
- Dolores crónicos
- Déficit motor, sensorial o intelectual
- Baja talla
- Origen desconocido en la mayoría de los casos
- Múltiples problemas en las enfermedades



**EVALUACIÓN**

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 esto a hecho que las personas con enfermedades raras tengan necesidades médicas y sociales.



**DEFINICIÓN EN LAS ENFERMEADES DEL ADOLESCENTE**

Las potentes técnicas de estudio del genoma completo son utilizadas para el diagnóstico de pacientes , que permiten detectar alteraciones en muchas regiones genómicas y ayudan a la identificación de nuevos síndromes .



**DIFICULTADES**

En el diagnóstico es posible que los pacientes sufran largas estancias hospitalarias en centros donde la obliga a una sucesión de consultas entre especialistas, tras esta fase de espera en la que los enfermos pueden ser sometidos a múltiples pruebas diagnósticas que no siempre se obtiene un resultado.



**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.



**ENFERMEADES MÁS RARAS**

- Guilles de la Tourette
- osteogénesis imperfecta.
- patologías mitocondriales.
- leucodistrofias.
- Enfermedad de Wilson.
- Enfermedad de Pompe
- síndrome de Apert.
- síndrome de Joubert.



**SÍNDROME DE APERT**

Es una enfermedad congénita rara de trastornos que afectan el desarrollo del cráneo que se caracteriza por la fusión prematura de ciertos huesos del cráneo, lo que puede provocar una forma anormal de la cabeza (macrocefalia, o cabeza de mayor tamaño), y un desarrollo inusual de la cara.



**SÍNDROME DE MAFAN**

Es un trastorno hereditario que afecta el tejido conectivo y las fibras que sostienen y unen los órganos así como estructuras del cuerpo, principalmente el corazón, los ojos, los vasos sanguíneos y el esqueleto.



**CUIDADOS**

- Apoyar a los pacientes más aislados y a sus familias
- Asistir a las citas
- Proporcionar información completa y de calidad a los pacientes
- Desarrollar programas educativos para que los pacientes y sus familias comprendan la enfermedad
- Fomentar la inclusión social



**TRATAMIENTO**

- Terapias farmacológicas
- Tratamientos con proteínas
- Terapia con oligonucleótidos.
- Programas y clínicas especializadas en las enfermedades

## CONCLUSIÓN

Después de haber leído sobre la evaluación de las patologías raras en niños y adolescentes, me he dado cuenta de lo importante que es estar preparados para identificar este tipo de enfermedades, aunque no sean comunes muchas veces estas patologías pasan desapercibidas por la falta de conocimiento o porque sus síntomas se confunden con los de otras enfermedades comunes pero he comprendido que con una evaluación adecuada, y tener una buena observación clínica y sobre todo empatía se pueden detectar a tiempo y hacer una gran diferencia en la vida del paciente y su familia.

En el caso de los niños, me pareció muy interesante ver cómo muchas de estas enfermedades tienen un origen genético lo cual nos lleva a pensar en lo fundamental que es el diagnóstico temprano.

En los adolescentes por su parte, estas patologías pueden manifestarse de formas distintas debido a los cambios físicos y emocionales propios de esta etapa esto me hizo reflexionar sobre lo importante que es no subestimar ningún síntoma, por más pequeño o raro que parezca y tener siempre una mirada integral hacia el paciente.

Este tema me dejó una enseñanza importante ya que como futuros profesionales de la salud, debemos mantenernos siempre al pendiente y ser curiosos ya que detrás de cada caso por más raro que sea, hay personas que necesitan de comprensión, apoyo y una atención médica de calidad, aprender a evaluar correctamente estas patologías no solo mejora nuestras capacidades sino que también fortalece nuestro compromiso con el bienestar de los demás personas.

## **Bibliografía**

Antología de la universidad UDS Enfermería del niño y adolescente de:

<https://plataformaeducativauds.com.mx>