



Súper Nota

Nombre del alumno: Paulo Fernando Navarro Aguilar

Materia: Enfermería del niño y adolescente

Nombre del profesor: María del Carmen López Silba

Nombre del tema: Patologías más raras del niño y adolescente

Licenciatura: Lic. en Enfermería

Cuatrimestre: 5

INTRODUCCIÓN

La infancia y la adolescencia son etapas cruciales del desarrollo humano en las que pueden manifestarse diversas patologías, incluidas aquellas de baja prevalencia, conocidas como enfermedades raras. Estas condiciones, aunque poco frecuentes, presentan un gran desafío clínico debido a su complejidad diagnóstica, la escasez de información disponible y la limitada experiencia médica en su manejo.

La evaluación de patologías raras en niños y adolescentes requiere un enfoque integral y diferenciado, ya que las manifestaciones clínicas pueden variar significativamente entre ambos grupos etarios. En los niños, la detección temprana resulta fundamental para mejorar el pronóstico y calidad de vida, mientras que en los adolescentes, los cambios fisiológicos y psicológicos propios de la edad pueden enmascarar los síntomas y dificultar el diagnóstico oportuno.

Con la presente super nota, se busca explorar las enfermedades raras más representativas en cada grupo, así como los métodos de evaluación y los principales retos a los que se enfrentan los profesionales de la salud al abordarlas, con el fin de destacar la importancia de una atención especializada, multidisciplinaria y adaptada a las necesidades de cada etapa del desarrollo.



NIÑOS

Las patologías raras en niños son aquellas que afectan a un número muy limitado de la población infantil. Estas pueden incluir enfermedades genéticas, trastornos metabólicos y condiciones autoinmunes..



ADOLESCENTES

Las patologías raras en adolescentes pueden incluir trastornos psicológicos, enfermedades autoinmunes y condiciones metabólicas que se manifiestan en esta etapa de desarrollo.

ENFERMEDADES RARAS COMUNES

- SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD (PROGERIA)
- FIBROSIS QUÍSTICA
- ENFERMEDAD DE POMPE

PATOLOGÍAS RARAS COMUNES

- SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS: UN GRUPO DE TRASTORNOS QUE AFECTAN EL TEJIDO CONECTIVO.
- ENFERMEDAD DE WILSON: UN TRASTORNO GENÉTICO QUE CAUSA ACUMULACIÓN DE COBRE EN EL CUERPO.
- TRASTORNOS DE LA ALIMENTACIÓN RAROS: COMO LA PICA, QUE IMPLICA COMER COSAS NO ALIMENTICIAS.

Evaluación de las patologías más raras del niño y el adolescente



EVALUACIÓN

- **HISTORIA CLÍNICA:** RECOPIRAR INFORMACIÓN SOBRE ANTECEDENTES FAMILIARES Y SÍNTOMAS.
- **EXÁMENES FÍSICOS:** EVALUAR EL CRECIMIENTO Y DESARROLLO DEL NIÑO.
- **PRUEBAS GENÉTICAS:** PARA IDENTIFICAR CONDICIONES HEREDITARIAS.
- **COLABORACIÓN MULTIDISCIPLINARIA:** INVOLUCRAR A PEDIATRAS, GENETISTAS Y OTROS ESPECIALISTAS.

EVALUACIÓN

- **HISTORIA CLÍNICA DETALLADA:** INCLUIR ASPECTOS EMOCIONALES Y SOCIALES, ADEMÁS DE LOS FÍSICOS.
- **EVALUACIONES PSICOLÓGICAS:** PARA DETECTAR TRASTORNOS DEL ESTADO DE ÁNIMO O DE LA CONDUCTA.
- **PRUEBAS DE LABORATORIO:** PARA IDENTIFICAR DESEQUILIBRIOS METABÓLICOS O DEFICIENCIAS.
- **ENFOQUE HOLÍSTICO:** CONSIDERAR EL BIENESTAR EMOCIONAL Y SOCIAL DEL ADOLESCENTE.

CONCLUSIÓN

Ambas evaluaciones requieren un enfoque cuidadoso y multidisciplinario, dado que las patologías raras pueden ser difíciles de diagnosticar y tratar. Es importante la educación y la sensibilización sobre estas condiciones para mejorar la atención y el apoyo a los pacientes y sus familias.

Bibliografía

<https://plataformaeducativauds.LEN505.enfermeriadelniñoyadolescente>