



Mi Universidad

SUPER NOTA

Nombre del Alumno: Carmelita Aguilar Mendez

Nombre del tema: Unidad 3.5 y 3.6

Parcial: Segundo

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

Nombre del profesor: Lic. María del Carmen López Silva

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: Quinto

INTRODUCCION

El propósito de este trabajo es conocer el impacto que tienen las enfermedades raras en nuestros niños y adolescentes, así como el manejo de dichas enfermedades. Este tema es bastante importante debido a que no se trata de enfermedades cualesquiera, sino que son enfermedades que requieren una mayor atención, existiendo más de 7000 enfermedades raras en el mundo y la mayoría de estas tienen un origen genético y más de la mitad afectan a niños, ¿Qué retos enfrentamos?, ¿Cuáles son las necesidades que se tienen?, ¿Qué impacto tiene en los niños y sus familiares?, ¿Cuáles son sus tratamientos?, son alguna de las incógnitas que se responderán a lo largo de este trabajo.

EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO



RETOS EN LAS ENFERMEDADES RARAS:

- Las personas con enfermedades raras, especialmente los niños, enfrentan múltiples desafíos, incluyendo diagnóstico, manejo de síntomas, acceso a atención sanitaria, disponibilidad de tratamientos, y el impacto emocional y social.
- Las familias tienen que ofrecer cuidados a largo plazo, lo que afecta tanto a los pacientes como a su entorno cercano.

IMPACTO EN LOS NIÑOS Y SUS FAMILIAS:

- Las enfermedades raras tienen un gran impacto no solo en el niño afectado, sino también en las relaciones familiares, sociales, y la estabilidad económica. A menudo afectan actividades cotidianas y el bienestar general.



NECESIDADES MÉDICAS Y SOCIALES:

- Los pacientes con enfermedades raras requieren tanto atención médica como social. Sin embargo, en muchos países desarrollados, los servicios sociales no están tan disponibles como los servicios sanitarios.
- Es crucial mejorar los servicios sanitarios y sociales para ofrecer un mejor apoyo a los pacientes y sus familias.



DIFICULTAD EN EL DIAGNÓSTICO:

- El diagnóstico de las enfermedades raras suele ser complicado, ya que muchas tienen síntomas poco específicos, inicios insidiosos y pueden afectar múltiples sistemas del cuerpo. Esto genera incertidumbre y angustia en los pacientes y sus familias.
- El proceso de diagnóstico puede implicar largas estancias hospitalarias y múltiples consultas con especialistas, lo que se conoce como "peregrinaje médico", un proceso costoso y emocionalmente agotador.

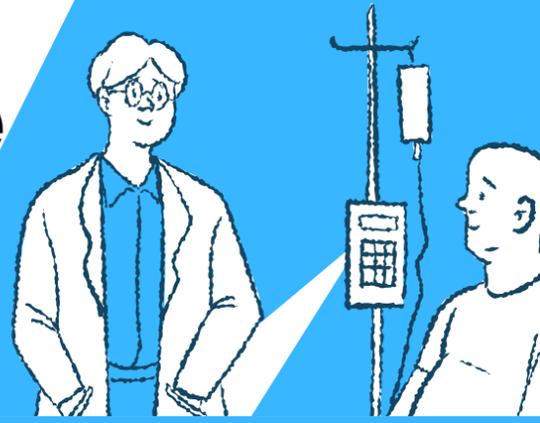


TRATAMIENTO:

- La disponibilidad de tratamientos ha mejorado con el tiempo, pero sigue siendo un tema crucial en el manejo de enfermedades raras. Las iniciativas institucionales han facilitado el acceso a tratamientos, aunque el enfoque del pediatra ahora también se centra en abordar otros problemas de salud del niño.
- El objetivo es proporcionar atención sanitaria y social adecuada, equiparando a los niños con enfermedades raras con otros niños con enfermedades crónicas.



Evaluación de las patologías más raras del adolescente



Definición y frecuencia de las ER:

Se consideran raras aquellas enfermedades que afectan a menos de cinco de cada 10,000 personas. En muchos casos, el diagnóstico de una ER implica riesgos vitales o discapacitantes. La variabilidad entre regiones y tipos de ER es considerable.

Impacto de las ER:

Muchas ER tienen un impacto vital o discapacitante, lo que exige un seguimiento constante del niño y apoyo a la familia. Los padres deben tomar decisiones difíciles sobre tratamientos, lo que puede ser emocionalmente agotador.

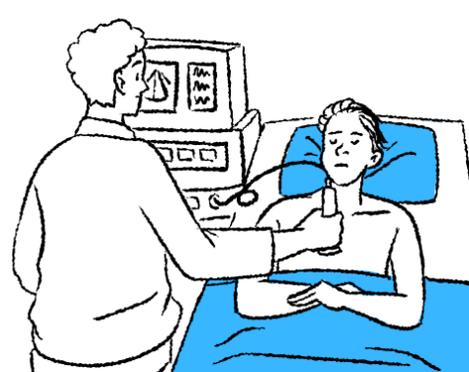


Diversidad de síntomas:

Las ER presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas, que pueden variar de un paciente a otro y a lo largo de su vida, incluso si padecen la misma enfermedad.

Algunas enfermedades raras son:

- 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.



CONCLUSION

“En México se estima que hace al menos 10 millones de mexicanos que viven con una enfermedad rara o poco frecuente”.

con base a lo visto en la información anterior podemos concluir que las enfermedades raras causan un impacto importante para nuestros niños y adolescente, por lo cual el personal de salud tiene una gran tarea en cuanto a la evaluación de estas enfermedades ya que los síntomas no son los mismos en todos los casos a tratar debido a que cada uno desarrolla distintos síntomas en algunas ocasiones. Estas enfermedades no solo afectan a los niños y adolescente, sino también a su entorno tanto con su familia como en lo social por lo que requieren no solo una atención médica ,sino, también una atención social adecuada.

BIBLIOGRAFIA

<https://www.espaciologopedico.com/revista/articulo/3343/el-sindrome-de-gilles-de-la-tourette-y-educacion-escolar-parte-i.html>

<https://www.tododisca.com/dia-mundial-enfermedades-raras-exigen-mas-investigacion-el-llamado-urgente-fundacion-sindrome-de-dravet/>

<https://elpais.com/noticias/enfermedades-raras/2/>

<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC->

<LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NIÑO%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>