



**Mi Universidad**

**SUPER NOTA**

Nombre del alumno: Estrella Guadalupe Loya Gordillo.

Nombre del tema: evaluación de enfermedades raras en el niño y en el adolescente

Parcial: Segundo

Nombre de la Materia: Enfermería del niño y adolescente

Nombre del profesor: Lic. María del Carmen López silba.

Nombre de la Licenciatura: Enfermería general

## INTRODUCCION

Las enfermedades raras pueden asociarse en muchos casos a retardo del desarrollo pondoestatural, a baja talla armónica (enfermedades crónicas: trastornos genéticos, la talla baja familiar, el retraso constitucional del crecimiento y el desarrollo y enfermedades endocrinas por insuficiencias hormonales) y filarmónicas o desproporcionadas (frecuentemente por alteraciones esqueléticas, entre las que las displasias esqueléticas (DE) o displasias óseas son una de las causas más frecuentes) o a alta talla (variantes normales, alta talla familiar y por causas nutricionales, genéticas y hormonales). Las personas que padecen alguna enfermedad rara se enfrentan a múltiples dificultades, tanto en el ámbito médico (debido a retrasos en el diagnóstico y tratamiento por desconocimiento) como en el psicosocial ya que representa una carga para el paciente y su familia, lo que lleva a la estigmatización, rechazo y exclusión que los vuelve vulnerables social, económica y psicológicamente. Por ello, surge la necesidad de políticas de salud que incluyan estas entidades y su difusión, porque nadie encuentra lo que no conoce. conocimiento y abordaje de los pacientes afectados por todas las enfermedades raras no puede generalizarse, ya que cada una de ellas tiene su propia idiosincrasia derivada de las opciones diagnósticas, terapéuticas y pronósticos, pero en general puede asimilarse al clásico método clínico o a la aproximación sistemática que se hace desde la genética clínica. Estas enfermedades producen en algunos casos discapacidades. Las personas con discapacidad representan alrededor del 10 % de la población mundial según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS). Las consecuencias del retraso diagnóstico, que puede durar incluso décadas, son devastadoras: falta de consejo genético a la familia con probable nacimiento de otros niños con la misma enfermedad, deterioro en la salud, invalidez y muerte de los afectados y la pérdida de confianza en los profesionales médicos y en el sistema de salud en general. Por ello su atención va dirigida a mejorar la calidad de vida de estas personas, la integración social de estas y la prevención de la discapacidad. Las enfermedades genéticas y defectos congénitos representan causas importantes de estas discapacidades, Las enfermedades raras 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. Sin embargo, los afectados refieren problemas comunes, hasta dos terceras partes de los afectados por enfermedades raras tienen problemas graves e invalidantes, Entre ellas las displasias esqueléticas son un grupo amplio y heterogéneo de patologías, frecuentemente raras y de base genética, del metabolismo óseo



### 3.5 Evaluación de las patologías más raras del niño

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



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.

Las necesidades propias de la enfermedad crónica pediátrica constituye un buen punto de referencia para valora, puede ser la situación de las familias que tienen que enfrentarse con el hecho de tener un hijo con una enfermedad pediátrica crónica que se encuentre comprendida dentro del grupo de las enfermedades raras.

La repercusión de las enfermedades raras en los niños es de gran alcance, extendiéndose más allá de ellos mismos, a todas las personas de su entorno.

Las enfermedades pediátricas crónicas más frecuentes, las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias también tienen características diferenciadoras.

El grado de discapacidad que experimentan estas personas suele ser importante y las posibilidades de conseguir atención específica a partir de recursos estructurados no suele ser la más adecuada, lo que acentúa las cargas sociales que deben soportar que a su vez repercuten en las personas de su entorno<sup>4</sup>

Las enfermedades raras sean de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad clínica, su comienzo insidioso y su frecuente afectación multisistémica, lo cual suele ser motivo de desorientación para el clínico que se enfrenta a ellas.

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.



## Enfermedades raras en el adolescente

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.

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.

el impacto de por vida que conllevan muchas ER, obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema.

el diagnóstico de una enfermedad rara implica un riesgo vital o discapacitante significativo. Muchas de las necesidades que manifiestan los pacientes y sus familias se establecen, tanto a partir del diagnóstico y asesoramiento genético como de la investigación de las bases moleculares y celulares, que explican los mecanismos de producción y fisiopatología de estas enfermedades.

Cuando calificamos una enfermedad como rara, estamos aludiendo a una enfermedad o trastorno de escasa frecuencia, también a la presencia de una patología que supone, además, un desafío sociosanitario por la complejidad de su manejo y las necesidades de los pacientes.

No existen registros completos de estas enfermedades, únicamente desde algunas sociedades científicas o a partir de determinados registros de tratamientos podemos conocer el número exacto de afectados. Además, para cada ER el número de personas afectada es significativamente diferente y tratándose de enfermedades genéticas



## CONCLUSION

Las enfermedades raras 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, los afectados refieren problemas comunes, hasta dos terceras partes de los afectados por enfermedades raras tienen problemas graves e invalidantes. Entre ellas las displasias esqueléticas son un grupo amplio y heterogéneo de patologías, frecuentemente raras y de base genética, del metabolismo óseo, Existen también una línea de patologías, las cuales, a pesar de su reducida tasa de prevalencia, presentan un importante y significativo impacto en las vidas de las personas que las padecen. Tal es el caso de la denominada epidermólisis bullosa, la cual está enmarcada usualmente como un grupo heterogéneo de trastornos de origen genético que afectan la piel y las mucosas (boca, esófago, faringe, estómago, intestino, vías respiratorias y urinarias, párpados y córnea) y que pueden presentar deformidades musculo esqueléticas con anquilosis, atrofia, entre otras el síndrome de Noonan pueden tener el peso y la talla normales, al nacimiento. La talla en la infancia se sitúa en percentiles bajos de la normalidad y se hace más evidente en la adolescencia por la falta de pico puberal de crecimiento, Las enfermedades raras por su presentación tienden a provocar retraso diagnóstico. En ocasiones falla el consejo genético lo que provoca el nacimiento de otros niños con igual enfermedad. Las enfermedades raras en niños y adolescentes pueden ser invalidantes, degenerativas, y causar dolores crónicos. La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica,

## BIBLIOGRAFIA

Asociación Española de Pediatría (AEP). Guía práctica para padres. Desde el nacimiento hasta los 3 años. Diciembre 2013. Disponible en: [https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/files/guia\\_practica\\_padres\\_ae\\_p\\_1.pdf](https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/files/guia_practica_padres_ae_p_1.pdf)

Romá Ferri MT. Introducción a los Cuidados de Enfermería Infantil: Necesidades Básicas. Crecimiento y desarrollo del niño. Alicante, 1996. Disponible en: [https://rua.ua.es/dspace/bitstream/10045/51529/1/capi1\\_CrecimientoDesarrollo.pdf](https://rua.ua.es/dspace/bitstream/10045/51529/1/capi1_CrecimientoDesarrollo.pdf)

MedlinePlus. Crecimiento y desarrollo normales. Última revisión: 1 ene 2020. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002456.htm>

Miranda Pérez, R. Niebla Pérez O., Hernández Pérez MB. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Crecimiento y Desarrollo en Pediatría. Generalidades. La Habana. 2011. Disponible en: <https://files.sld.cu/enfermeriapediatria/files/2011/03/crecimiento-y-desarrollo-en-pediatria.pdf>

Ortiz O, Chávez M. El registro de enfermería como parte del cuidado. 2006 - {fecha de acceso: 21 de agosto de 2013}-. Disponible en: <http://www.facultadsalud.unicauca.edu.co/fcs/2006/junio/REGISTRO%20DE%20ENFERMER%C3%8DA>.

Notas de enfermería -{fecha de acceso: 21 de agosto de 2013}-. Disponible en: [http://aulaweb.unicesar.edu.co/informacion/Cuidados\\_Basicos/Contenidos/Unidad\\_5/Notas\\_Enfermeria/Notas\\_enfermeria.pdf](http://aulaweb.unicesar.edu.co/informacion/Cuidados_Basicos/Contenidos/Unidad_5/Notas_Enfermeria/Notas_enfermeria.pdf).

Fernández S, Díaz A, López C, Villa Y. Evaluación de la calidad de las notas de enfermería en el área de hospitalización. Cartagena, 2012. Rev. Cienc y Sal virt 2012 -{fecha de acceso: 17 de agosto de 2013}-; 4 (1): 86-92. Disponible en: <http://www.curn.edu.co/journals/index.php/cienciaysalud/article/view/250>.