



Super nota

Nombre del Alumno: Guadalupe Moshan Vázquez

Nombre del profesor : María del Carmen López silva

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

Nombre de la Licenciatura : Enfermería

Lugar y Fecha de elaboración: Comitán de Domínguez 7 de Abril del 2025

introducción

La evaluación de las patologías más raras en niños y adolescentes es un tema complejo y fascinante que requiere una comprensión profunda de las condiciones médicas poco comunes que pueden afectar a esta población.

Las patologías raras, también conocidas como enfermedades raras o huérfanas, son condiciones médicas que afectan a un número limitado de personas en la población

La evaluación de las patologías más raras en niños y adolescentes es crucial para proporcionar un diagnóstico preciso y oportuno, lo que puede mejorar significativamente el pronóstico y la calidad de vida del paciente.

Diferencias entre niños y adolescentes Es importante tener en cuenta que las patologías raras pueden afectar a niños y adolescentes de manera diferente. Los niños pueden presentar síntomas más graves y rápidos, mientras que los adolescentes pueden presentar síntomas más sutiles y crónicos

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 enfermedades raras en niños son aquellas que afectan a un porcentaje bajo de la población infantil. Entre ellas se encuentran:

- Síndrome de DiGeorge, Noonan, Klinefelter, fibrosis quística y espina bífida
- Síndrome de Rett, hemofilia, síndrome de Gilles de la Tourette, síndrome de Aase, enfermedad de Duchenne
- Síndrome de Turner, enfermedad de Pompe, histiocitosis, hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia
- Pseudocondroplasia, displasias de cadera, trastornos gastrointestinales
- Síndrome de Prader Willi, albinismo, hidrocefalia



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 hallazgos de diferentes estudios han puesto de manifiesto que las personas con enfermedades raras tienen necesidades médicas y sociales. Las necesidades sociales están adquiriendo una gran relevancia en los países desarrollados, en los que los servicios sanitarios, aún con limitaciones, tienen mayor disponibilidad que los servicios sociales. Por consiguiente, parece necesario que 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 búsqueda del diagnóstico es una de las fases que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia ya que la incertidumbre produce una gran desestabilización emocional.



Evaluación de las patologías más raras del 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.

Cuando calificamos una enfermedad como rara, estamos aludiendo a una enfermedad o trastorno de escasa frecuencia (una enfermedad es rara, o poco común, cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas), pero 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

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.

- Unos 3.000 enfermos afectados de miopatía de Duchenne.



Por otro lado, 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.



Además de la dura realidad a la que se enfrentan, los padres frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas sobre el tratamiento médico o quirúrgico de su hijo, o enfrentarse a una condición letal o incapacitante que les “roba” sus expectativas. Solo una adecuada atención a cada uno de los múltiples problemas a los que se enfrentan estos niños y sus familias, ayuda a minimizar el potencial hándicap asociado a las ER

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.

Conclusión

La evaluación de las patologías más raras en niñas y adolescentes es un desafío que requiere una comprensión profunda de las condiciones médicas poco comunes que pueden afectar a esta población. Es importante adoptar un enfoque integral y multidisciplinario en la evaluación de estas patologías, que incluya una historia clínica detallada, exámenes físicos y pruebas diagnósticas, y consulta con especialistas en el campo de la patología rara.

BIBLIOGRAFIA

1 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_aep_1.pdf 2 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 3 MedlinePlus. Crecimiento y desarrollo normales. Última revisión: 1 ene 2020. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002456.htm> 4 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/enfermeria_pediatria/files/2011/03/crecimiento-y-desarrollo-en-pediatria.pdf 5 Jenkins R. La epidemiología de los problemas de salud de los adolescentes.