



(LICENCIATURA EN ENFERMERÍA)

ACTIVIDAD: "SUPER NOTA"

TEMA: EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO Y ADOLESCENTE.

ASIGNATURA: ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

CATEDRÁTICO: MARIA DEL CARMEN LOPEZ SILBA.

NOMBRE DEL ALUMNO:

MERCEDES JAQUELINE CRUZ SANTIAGO

GRADO: 5° B

INTRODUCCIÓN:

En este tema hablaremos sobre como evaluamos las patologías más raras del niño, tanto como del adolescente es muy importante hablar sobre el tema ya que la identificación de estas enfermedades raras muchas veces los síntomas pueden ser ambiguos o confundirse con otros trastornos más frecuentes, lo que retrasa el diagnóstico y el tratamiento adecuado.

Como también pusimos ejemplo de enfermedades más raras para conocer algunas y por qué se da, es muy importante conocer sobre el tema porque muchas veces no le tomamos esa importancia y tenerlo en cuenta prevenimos dejar avanzarlas más, como también darle importancia en la atención medica porque a veces no lo tomamos en cuenta.

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.

la enfermedad crónica pediátrica constituye un buen punto de referencia para valorar cuál 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 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.

algunas enfermedades raras son:

Síndrome de Hutchinson-Gilford (Progeria): Envejecimiento prematuro. Se diagnostica con análisis genético para mutaciones en el gen LMNA.

Síndrome de Rett: Regresión en el desarrollo y pérdida de habilidades. Se confirma con análisis del gen MECP2.

Enfermedad de Pompe: Afecta músculos y corazón. Se diagnostica con análisis de enzimas y biopsias musculares..

Hiperplasia Suprarrenal Congénita: Afecta la producción hormonal. Diagnóstico por análisis sanguíneos y pruebas genéticas.

Síndrome de Alagille: Afecta hígado, corazón y riñones. Se confirma con análisis genéticos para mutaciones en JAG1.

Síndrome de Cockayne: Envejecimiento prematuro y problemas neurológicos. Se confirma mediante análisis genéticos.

Fibrosis Cística: Afecta pulmones y sistema digestivo. Diagnóstico con test del sudor y pruebas genéticas.



Evaluación de las patologías más raras del adolescente

Las potentes técnicas de 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.

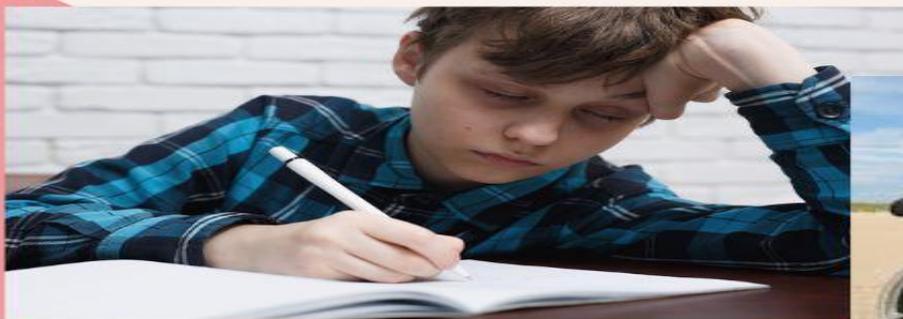


Cuando calificamos una enfermedad como rara, estamos aludiendo a una enfermedad o trastorno de escasa frecuencia **(una enfermedad es rara, o poco común, cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas)**, pero también a la presencia de una patología que supone, además, un desafío sociosanitario por la complejidad de su manejo y las necesidades de los pacientes.

para cada ER el número de personas afectada es significativamente diferente y tratándose de enfermedades genéticas, la variabilidad entre unas regiones y otras puede ser muy grande.

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 Guilles de la Tourette.
- 2.000 casos de osteogénesis imperfecta.
- 1.000 casos de patologías mitocondriales.
- De 250 a 300 afectados por leucodistrofias.
- 200 casos de la enfermedad de Wilson.
- 100 casos de enfermedad de Pompe.
- 150 casos de anemia de Fanconi.
- 80 casos del síndrome de Apert.
- 6 casos del síndrome de Joubert.



CONCLUSIÓN:

La evaluación de las patologías raras en niños y adolescentes es fundamental para ofrecer un diagnóstico temprano, un manejo adecuado y una atención integral, aunque estas enfermedades representan un pequeño porcentaje de las afecciones en la población pediátrica, su impacto puede ser significativo tanto para los pacientes como para sus familias, el diagnóstico precoz es crucial, ya que muchas de estas patologías, si no se tratan a tiempo, pueden generar complicaciones graves o incluso poner en riesgo la vida del paciente.

Es esencial fomentar la educación para nosotros como personal de salud ya que podemos brindar apoyo a las familias, colaborar para mejorar la calidad de vida de los niños y adolescentes afectados por estas patologías.

Como también darle la importancia en el ámbito hospitalario ya que muchas veces no se cuenta con los materiales o recursos suficientes para apoyar, sería implementar la importancia para ayudar a los niños y jóvenes que padecen ese tipo de enfermedades.

BIBLIOGRAFIA:

https://fileservice.s3mwc.com/storage/uds/biblioteca/2025/03/aJ4fSRBZF8TA_gzQVPFqw-1-LC-LEN505_ENFERMERIA_EN_EL_CUIDADO_DEL_NINO_Y_EL_ADOLESCENTE.pdf

(S/f). S3mwc.com. Recuperado el 28 de marzo de 2025, de https://fileservice.s3mwc.com/storage/uds/biblioteca/2025/03/aJ4fSRBZF8TA_gzQVPFqw-1-LC-LEN505_ENFERMERIA_EN_EL_CUIDADO_DEL_NINO_Y_EL_ADOLESCENTE.pdf