



Mi Universidad

Nombre del Alumno: ELIAS MOISES RODRIGEZ MORALES

*Nombre del tema: Evaluación de las patologías más raras del niño y
Evaluación de las patologías más raras del adolescente*

Parcial: I PERCIAL

Nombre de la Materia: ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

Nombre del profesor: MARIA DEL CARMEN LOPEZ SILBA

Nombre de la Licenciatura: ENFERMERIA

Cuatrimestre: 5 CUATRIMESTRE

Evaluación de las patologías más raras del niño



Diagnóstico Diferencial y Manejo

La evaluación multidisciplinaria es clave (genetistas, neurólogos, pediatras, especialistas en metabolismo).

Uso de herramientas como la inteligencia artificial para analizar datos clínicos y genéticos.

Tratamientos específicos (terapia génica, reemplazo enzimático) en algunas enfermedades

Apoyo psicológico y asesoramiento genético a las familias



La evaluación de patologías raras en niños: es un desafío clínico debido a su baja prevalencia y la variabilidad en la presentación de los síntomas. Estas enfermedades suelen ser de origen genético, metabólico o autoinmune y requieren un enfoque multidisciplinario para su diagnóstico y manejo



Métodos de Evaluación

Historia Clínica Detallada: Antecedentes familiares de enfermedades raras o consanguinidad, Historia prenatal, perinatal y neonatal, Desarrollo psicomotor y crecimiento, Síntomas inespecíficos recurrentes (fiebre, vómitos, alteraciones neurológicas)

Examen Físico Completo: Evaluación de dismorfias faciales o corporales, Anomalías en piel, cabello y uñas, Tono muscular, reflejos y coordinación, Presencia de hepatoesplenomegalia u organomegalias

Pruebas de Laboratorio y Estudios de Imagen: **Estudios básicos:** Hemograma, perfil metabólico, función hepática y renal, **Pruebas genéticas:** Secuenciación del exoma, cariotipo, FISH (Hibridación in situ con fluorescencia), **Pruebas metabólicas:** Análisis de aminoácidos, ácidos orgánicos en orina, perfil de acilcarnitinas., **Neuroimagen:** Resonancia magnética cerebral para evaluar malformaciones congénitas, **Biopsia tisular:** En casos de enfermedades musculares o neurodegenerativas



Principales Patologías Raras en Niños

Enfermedades Genéticas: **Síndrome de Rett:** Trastorno neurológico progresivo en niñas con regresión del desarrollo, **Progeria (Síndrome de Hutchinson-Gilford):** Envejecimiento prematuro en la infancia, **Síndrome de Moebius:** Parálisis facial congénita con alteraciones del movimiento ocular

Enfermedades Metabólicas: **Enfermedad de Gaucher:** Depósito de glucocerebrósidos en órganos y médula ósea, **Fenilcetonuria:** Error en el metabolismo de la fenilalanina con afectación neurológica, **Leucodistrofia metacromática:** Enfermedad neurodegenerativa con acumulación de sulfatidos.

Enfermedades Autoinmunes y Raras del Sistema Inmunológico: **Síndrome de Aicardi-Goutières:** Simula una infección congénita, pero es autoinmune, **Síndrome de Chediak-Higashi:** Trastorno de los lisosomas que afecta la inmunidad y pigmentación



Evaluación de las patologías más raras del adolescente



Diagnóstico Diferencial y Manejo

Evaluación por un equipo multidisciplinario (genetistas, reumatólogos, neurólogos, endocrinólogos)

Uso de herramientas avanzadas como la inteligencia artificial en la interpretación de datos clínicos y genéticos

Tratamiento específico según la enfermedad (terapia génica, inmunomoduladores, reemplazo enzimático)

Apoyo psicológico y social para mejorar la calidad de vida del paciente y su familia



La evaluación de patologías raras en adolescentes: es un reto debido a la variabilidad en la presentación clínica y la posibilidad de que algunas enfermedades raras manifiesten síntomas tardíos. Muchas de estas patologías son genéticas, metabólicas, autoinmunes o neurológicas y requieren una aproximación integral para su diagnóstico y tratamiento



Métodos de Evaluación

Historia Clínica Detallada: Antecedentes familiares de enfermedades raras o consanguinidad, Historia del desarrollo y presencia de síntomas en la infancia, Síntomas recurrentes o progresivos (dolor, fatiga crónica, cambios en el estado de ánimo), Deterioro en el rendimiento académico, social o físico.

Examen Físico Completo: Evaluación de características dismórficas o anomalías esqueléticas, Exploración neurológica (tono muscular, reflejos, coordinación), Signos cutáneos (manchas café con leche, lesiones vasculares, anomalías en el cabello y uñas), Evaluación de la función cardiopulmonar y gastrointestinal.

Pruebas Diagnósticas: **Laboratorio:** Hemograma, perfil metabólico, función hepática y renal, **Pruebas genéticas:** Secuenciación del exoma, paneles de enfermedades raras, **Estudios metabólicos:** Aminoácidos en plasma, ácidos orgánicos en orina, pruebas de almacenamiento lisosomal, **Neuroimagen:** Resonancia magnética cerebral y medular en sospecha de trastornos neurológicos, **Biopsias:** Muscular o cutánea en enfermedades neurodegenerativas o del tejido conectivo



Principales Patologías Raras en Adolescentes

Enfermedades Genéticas: **Síndrome de Ehlers-Danlos:** Trastorno del colágeno con hiperelasticidad cutánea y dislocaciones articulares, **Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y Becker:** Debilidad muscular progresiva con afectación cardíaca, **Síndrome de Marfan:** Afectación esquelética, ocular y cardiovascular con riesgo de disección aórtica

Enfermedades Endocrinas y Metabólicas Raras: **Síndrome de Cushing:** Exceso de cortisol con obesidad, hipertensión y alteraciones psicológicas, **Hiperplasia suprarrenal congénita tardía:** Alteraciones hormonales con pubertad precoz o signos de virilización, **Porfiria Aguda Intermitente:** Ataques de dolor abdominal, síntomas psiquiátricos y neuropatía aguda entre otras más.



Conclusión

La evaluación de patologías raras en niños y adolescentes es un desafío clínico que requiere un enfoque multidisciplinario y el uso de herramientas avanzadas de diagnóstico. En la infancia, estas enfermedades suelen manifestarse con alteraciones en el desarrollo, anomalías congénitas o síntomas metabólicos, mientras que en la adolescencia pueden presentarse con síntomas neurológicos, autoinmunes o endocrinos que dificultan su identificación temprana.

El diagnóstico temprano y preciso es clave para mejorar la calidad de vida del paciente, ya que algunas de estas patologías pueden beneficiarse de tratamientos específicos como la terapia génica, el reemplazo enzimático o inmunomoduladores. Además, el apoyo psicológico y el asesoramiento genético son fundamentales para el bienestar del paciente y su familia

requiere un abordaje integral basado en la historia clínica, el examen físico detallado y el uso de pruebas especializadas. La colaboración entre pediatras, genetistas, neurólogos y otros especialistas es esencial para optimizar el diagnóstico y tratamiento, ofreciendo mejores perspectivas a los pacientes que padecen estas condiciones poco frecuentes.

Biografía

S/f). Com.mx. Recuperado el 02 de abril de 2025, de
<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>