



Universidad del Sureste

- Odalis Carolina Pérez Gonzalez
- 5to grado, grupo "B"
- Catedrático, María del Carmen Lopez Silba



EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS EN NIÑOS



DEFINICIÓN

- Las patologías raras son aquellas enfermedades que afectan a un número pequeño de personas, en este caso, niños.

PREVALENCIA

- Aproximadamente el 5% de la población mundial sufre de enfermedades raras, pero cada una afecta solo a un pequeño porcentaje.



IMPORTANCIA DE LA DETECCION TEMPRANA

- Cuanto antes se identifiquen, más efectiva será la intervención.

TIPOS DE PATOLOGIAS RARAS

- Enfermedades genéticas: Ej. Síndrome de Rett, Fibrosis quística, Distrofias musculares.
- Trastornos metabólicos: Ej. Fenilcetonuria, Enfermedad de Gaucher.
- Enfermedades autoinmunes raras: Ej. Lupus en niños, Síndrome de Sjögren.
- Trastornos neurológicos raros: Ej. Enfermedad de Batten, Síndrome de Prader-Willi.

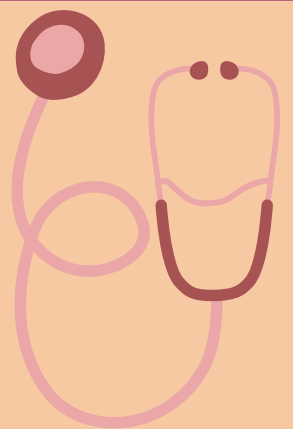


PROCESOS DE EVALUACION

- Historia clínica detallada: Entrevista con los padres para identificar síntomas desde el nacimiento o infancia temprana.
- Exploración física completa: Búsqueda de signos visibles que puedan indicar la presencia de una patología rara.
- Pruebas genéticas: Análisis de ADN para identificar mutaciones o alteraciones genéticas específicas.
- Pruebas metabólicas: Evaluación de la función metabólica a través de análisis de sangre y orina.
- Evaluaciones neurológicas y de imágenes: Resonancias magnéticas (RM), tomografías y electroencefalogramas (EEG).
- Consulta con especialistas: Trabajo conjunto con genetistas, neurólogos, dermatólogos, entre otros.

RETOS EN EL DIAGNOSTICO

- Similitudes con otras enfermedades: Muchas patologías raras tienen síntomas que se superponen con trastornos más comunes.
- Retraso en el diagnóstico: El diagnóstico puede tardar años debido a la falta de conocimiento sobre estas enfermedades.
- Acceso a tecnologías de diagnóstico avanzadas: Algunas pruebas especializadas no están disponibles en todos los centros de salud.



TRATAMIENTO Y MANEJO

- Tratamiento individualizado: Las terapias pueden variar dependiendo de la enfermedad específica.
- Tratamientos farmacológicos: Uso de medicamentos para aliviar síntomas o tratar la enfermedad.
- Terapias génicas: En algunos casos, la terapia génica puede ofrecer soluciones para enfermedades genéticas raras.
- Apoyo psicológico: Ayuda a las familias y a los niños a lidiar con los desafíos emocionales de las enfermedades raras.
- Tratamientos experimentales: En algunos casos, las terapias aún están en fase de investigación.
-

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS EN NIÑOS



IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO TEMPRANO

- Mejor pronóstico: La detección temprana puede mejorar significativamente la calidad de vida del niño.
- Prevención de complicaciones: Al tratar la enfermedad rápidamente, se evitan complicaciones a largo plazo.
- Intervención oportuna: Terapias que mejoran el desarrollo y bienestar del niño.

VALORACION PSICOLOGICA Y SOCIAL

- Impacto emocional: Evaluar cómo la enfermedad rara está afectando el bienestar emocional del niño y su familia.
- Apoyo familiar: Valorar el apoyo social disponible, identificar las necesidades de apoyo psicológico y social.



PLANIFICACION DEL CUIDADO

- Establecer objetivos a corto y largo plazo: Los objetivos deben ser específicos, medibles y alcanzables. Por ejemplo:
- A corto plazo: Mejorar la tolerancia al tratamiento, aliviar el dolor o controlar los síntomas agudos.
- A largo plazo: Mejorar la calidad de vida, fomentar el desarrollo motor y cognitivo adecuado, prevenir complicaciones a largo plazo.
- Intervenciones de enfermería: Determinar intervenciones específicas según la patología rara, que podrían incluir:
- Administración de medicamentos (por ejemplo, medicamentos anticonvulsivos en enfermedades neurológicas).
- Terapias físicas y ocupacionales (en enfermedades musculares o esqueléticas).
- Soporte nutricional (en patologías raras metabólicas).
- Educación familiar sobre la enfermedad, tratamiento y cuidado en casa.
- Colaboración interdisciplinaria: Trabajar con otros profesionales de salud, como genetistas, neurólogos, psicólogos, nutricionistas y terapeutas.



CONCLUSION

La evaluación de enfermería en las patologías raras en niños es un proceso integral que requiere conocimientos avanzados, empatía y colaboración interdisciplinaria. Es esencial para proporcionar una atención adecuada y mejorar la calidad de vida del niño y su familia.

EVALUACION DE LAS PATOLOGIAS MAS RARAS EN ADOLESCENTES

OBJETIVO DE LA EVALUACIÓN DE ENFERMERÍA EN PATOLOGÍAS RARAS EN ADOLESCENTES

- Detección temprana de síntomas: Las enfermedades raras a menudo tienen síntomas que pueden ser confundidos con problemas comunes o psicológicos. El objetivo es reconocer signos sutiles que puedan ser indicativos de una patología rara.
- Monitoreo del progreso de la enfermedad: Asegurarse de que el adolescente reciba atención continua y que cualquier cambio en su condición sea identificado rápidamente.
- Apoyo integral: Proporcionar cuidados que no solo atiendan el aspecto físico de la enfermedad, sino también el bienestar emocional, psicológico y social del adolescente.

FASES DE LA EVALUACIÓN

- Historia clínica: Entrevista con el adolescente y su familia sobre síntomas, antecedentes médicos y contexto social.
- Síntomas y signos: Identificar cualquier cambio físico o emocional inusual.
- Estilo de vida: Preguntar sobre la interacción social, rendimiento escolar y hábitos.

1. Evaluación Física

- Signos vitales: Monitorear presión, temperatura, pulso y respiración.
- Exploración física: Evaluar cambios visibles (deformidades, erupciones) y realizar pruebas complementarias si es necesario (análisis, imágenes).

2. Evaluación Psicológica y Social

- Salud mental: Evaluar signos de ansiedad, depresión o aislamiento social.
- Apoyo familiar: Verificar la red de apoyo del adolescente y la familia.



DIAGNOSTICO DE ENFERMERIA

Problemas comunes:

- Alteración de la imagen corporal.
- Ansiedad o depresión.
- Dificultades sociales o académicas.
- Riesgo de desnutrición o malnutrición.

PLANIFICACION DEL CUIDADO

Objetivos:

- A corto plazo: Controlar síntomas agudos y ofrecer apoyo emocional.
- A largo plazo: Mejorar la calidad de vida y el bienestar social y emocional.

Intervenciones:

- Manejo del dolor, terapias psicológicas y educación a la familia.
- Promover la autonomía y la participación activa del adolescente en su tratamiento.



Conclusión :

La evaluación de enfermería en las patologías raras en niños y adolescentes es un proceso esencial y complejo, que requiere un enfoque integral. Dado que estas enfermedades son poco comunes y pueden presentar síntomas variados y a menudo difíciles de identificar, la intervención temprana y una evaluación detallada son fundamentales para asegurar un diagnóstico preciso y un plan de tratamiento adecuado.

En el caso de los niños, la evaluación de enfermería debe centrarse en el desarrollo físico y emocional, teniendo en cuenta la influencia que una enfermedad rara puede tener en su crecimiento y bienestar. En adolescentes, es esencial abordar no solo los aspectos físicos, sino también el impacto psicológico y social, ya que las enfermedades raras pueden afectar su imagen corporal, relaciones sociales y salud mental.

Una atención continua y personalizada, junto con un enfoque multidisciplinario, garantiza que los niños y adolescentes reciban el apoyo necesario para enfrentar estos desafíos. Además, la educación familiar juega un rol clave, ayudando a los cuidadores a comprender la enfermedad, manejar los síntomas y ofrecer un entorno de apoyo emocional adecuado.

En resumen, la evaluación de enfermería en patologías raras en niños y adolescentes es un proceso dinámico y continuo que busca proporcionar una atención de calidad, mejorar la calidad de vida de los pacientes y promover su bienestar físico, emocional y social.

