



Evaluación de las patologías más raras del niño y el adolescente

Nombre del Alumno: Roberto Antonio Alfaro Cancino

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

Parcial: II

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

Nombre del profesor: MASS. Maria del Carmen Lopez Silba

Nombre de la Licenciatura: Licenciatura en Enfermería

Cuatrimestre: Quinto

EVALUACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS MÁS RARAS DEL NIÑO Y EL ADOLESCENTE

Representan retos al paciente y familia entre los cuales se encuentran Síntomas, Información sobre la enfermedad, Atención sanitaria adecuada, Disponibilidad de fármacos, Discapacidad e Impacto emocional.

Son múltiples las facetas de la vida afectadas, incluyendo las relaciones familiares y sociales, el bienestar económico o las actividades cotidianas.

UNO DE LOS PROBLEMAS FUNDAMENTALES SE CENTRA EN LA CONSECUCCIÓN DEL DIAGNÓSTICO YA QUE LA INCERTIDUMBRE PRODUCE UNA GRAN DESESTABILIZACIÓN EMOCIONAL.

Es frecuente que 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. Esto propicia que los pacientes sufran largas estancias hospitalarias. pueden ser sometidos a múltiples pruebas diagnósticas que no siempre permiten obtener un diagnóstico

Las familias inician peregrinaje, visitando a nuevos médicos, y recurrir a medicina alternativa y desplazandose a otros lugares.



En la actualidad existen importantes iniciativas institucionales para mejorar la accesibilidad de este tipo de tratamientos.

En la actualidad el objetivo del pediatra no es sólo conseguir el tratamiento específico de la enfermedad rara, sino atender a los demás problemas de salud que afectan al niño para garantizar que este tipo de enfermos reciban niveles adecuados de atención sanitaria y social, e intentar equiparlos con otros enfermos crónicos.

El diagnóstico de una enfermedad rara implica un riesgo vital o discapacitante significativo.

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 pediatra debe introducirse en el conocimiento de estas enfermedades, con la finalidad de fundamentar su implicación en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes



Los padres frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas del tratamiento médico o quirúrgico de su hijo, o enfrentarse a una condición letal o incapacitante

Una enfermedad es rara, o poco común, cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas

EJEMPLOS DE ENFERMEADES RARAS
talasemia, células falciformes, ataxias de la infancia, juventud y

madurez, esclerosis lateral amiotrófica, fibrosis quística, esclerodermia, miopatía de Duchenne, síndrome de Gilles de la Tourette, osteogénesis imperfecta, patologías mitocondriales, leucodistrofias, leucodistrofias, enfermedad de Wilson, enfermedad de Pompe, anemia de Fanconi, síndrome de Apert, síndrome de Joubert.

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 ya que cada paciente evolucionara de manera diferente.

Conclusión

Hablas de enfermedades raras es tocar un tema muy extenso pero a la vez considero yo muy complicado, toda vez que muchas de estas enfermedades pueden ser confundidas con alguna patología mas simple debido a su sintomatología, lo cual puede causar que se retrase el diagnostico certero por parte del equipo médico, todo esto genera incertidumbre en el paciente y la familia, ya que lo que ellos quisiera es tener un tratamiento eficaz y eficiente que permita que si patología evolucione de la mejor manera, aunque esto en algunas ocasiones puede ser complicado ya que alguna de estas patologías suelen ser crónicas y solamente se tratan sintomáticamente esperando a que evolucionen e ir ajustando el tratamiento.

Una de las limitantes en la actualidad considero yo es el difícil acceso a un sistema de salud, ya que existe mucha desinformación desde un primer nivel de atención el cual permite identificar de manera oportuna áreas de oportunidad y si es que alguna enfermedad es muy incidente en alguna zona de acuerdo a las cedulas de micro diagnostico que lleva a cabo el personal de enfermería, esto nos permitiría abordar de una manera oportuna este tipo de enfermedades si es que son repetitivas en algún sector poblacional para así brindar las mejores recomendaciones y poder canalizar a un siguiente nivel de atención para un equipo interdisciplinario más especializado.

La mayoría de estas enfermedades tiene su origen en la genética, por lo que pudiesen ser adquiridos por antecedentes familiares, y como lo mencione anteriormente la evolución de cada patología o enfermedad rara será totalmente diferente de un paciente a otro, desafortunadamente al contar con poca información en algunas regiones las familiar optan por cambiar de medico recurrentemente lo cual se traduce en tardar mas en llegar a un diagnostico certero para tomar decisiones medicas o quirúrgicas de acuerdo a la patología que presente.

Bibliografía

Sureste, U. D. (05 de Abril de 2025). *Universidad Del Sureste*. Obtenido de <https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LLEN/1eff5c2d81417335591fe2565c8e9992-LC-LLEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>