



**UNIVERSIDAD TECNICA DE BABAHOYO**

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**

**ESCUELA DE BIENESTAR Y SALUD**

**CARRERA DE ENFERMERÍA**

**Dimensión Práctico del Examen Complexivo previo a la obtención del grado  
académico de Licenciado(a) en Enfermería**

**TEMA**

**PROCESO ATENCION DE ENFERMERIA EN LACTANTE MAYOR CON  
ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO II**

**AUTOR**

**KATHERINE STEFANIA BAUTISTA SOLIS**

**TUTOR**

**MSc. ROSA BUSTAMANTE CRUZ**

**Babahoyo – Los Ríos – Ecuador**

**2021**

## INDICE GENERAL

DEDICATORIA.....	I
AGRADECIMIENTO .....	II
RESUMEN .....	IV
ABSTRACT .....	V
INTRODUCCIÓN .....	1
<b>I. MARCO TEÓRICO .....</b>	<b>2</b>
<b>1.1. Justificación .....</b>	<b>8</b>
<b>1.1.1 Objetivos .....</b>	<b>9</b>
<b>1.1.1.1 Objetivo general.....</b>	<b>9</b>
<b>1.1.1.2 Objetivos específicos .....</b>	<b>9</b>
<b>1.2 Datos generales.....</b>	<b>10</b>
<b>II. METODOLOGÍA DEL DIAGNÓSTICO.....</b>	<b>11</b>
<b>2.1. Análisis del motivo de consulta y antecedentes. Historial clínico del paciente.....</b>	<b>11</b>
<b>2.2. Principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual (anamnesis).....</b>	<b>11</b>
<b>2.3 Examen físico (exploración clínica) .....</b>	<b>12</b>
<b>2.4. Información de exámenes complementarios realizados .....</b>	<b>14</b>
<b>2.5. Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo .....</b>	<b>15</b>
<b>2.6. Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar .....</b>	<b>18</b>
<b>2.7. Indicación de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales .....</b>	<b>19</b>
<b>2.8. Seguimiento.....</b>	<b>20</b>

<b>2.9. Observaciones</b> .....	21
<b>Conclusiones</b> .....	22
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b> .....	23

## **DEDICATORIA**

Este trabajo se lo dedico a mis padres que con su esfuerzo y sacrificio me han dado la oportunidad de salir adelante y no desmayar en los problemas que se presentaban, enseñándome a encarar las diversidades sin perder nunca la dignidad ni desfallecer en el intento, a mi hijo que ha sido mi motor de vida para alcanzar mi objetivo y es quien alegra mi vida cada día.

Dedico también a mis hermanos que junto a mis padres me han brindado consejos, comprensión, amor, apoyo en los momentos difíciles y ayuda con los recursos necesarios para estudiar, sobretodo son quienes me han inculcado valores y principios.

Bautista Solís, Katherine Stefania

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco primero a Dios por bendecirme y darme fuerzas, a mis padres que han sido un pilar fundamental por su paciencia y su apoyo incondicional, a la Universidad Técnica de Babahoyo, carrera de Enfermería, mi más sincero agradecimiento por acogerme en sus aulas y también a mis maestros, son a ellos a quienes les debo todo el conocimiento adquirido, así mismo un enorme agradecimiento a mi tutora designada por guiarme en el proceso del presente trabajo.

Bautista Solís, Katherine Stefania

## **TÍTULO DEL CASO CLINICO**

PROCESO ATENCION DE ENFERMERIA EN LACTANTE MAYOR CON  
ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO II

## RESUMEN

La patología de Gaucher es la acumulación de ciertas sustancias en estos órganos, el bazo y el hígado la enfermedad puede agrandarlos y afectar su función las sustancias también se acumulan en el tejido óseo, debilitando los huesos y aumentando el riesgo de fracturas cuando la médula ósea se ve afectada, puede interferir con la capacidad del cuerpo para coagularse, el presente caso clínico es de un estudio en un paciente pediátrico de 2 años con un cuadro sintomatológico hematoma, abdomen distendido dolor agudo, diagnóstico del médico la enfermedad de Gaucher, como personal de turno elaboramos el proceso de atención de enfermería (PAE), para brindar cuidados con métodos específicos y científicos utilizamos las bibliografías taxonómicas NANDA, NOC, NIC.

Las cuales fueron muy importantes ya que se pudo llevar un cuidado estandarizado y con orden de acuerdo a los patrones disfuncionales que el paciente necesita, el personal de salud brindo cuidados de calidad y calidez para la recuperación del paciente. Logrando así aliviar el dolor y comprobar gracias a los estudios realizados que el usuario tiene la patología mencionada pero en fase 2 es decir (Enfermedad de Gaucher tipo 2). Se deriva al paciente a un hospital de especialidad de tercer nivel para que reciba cuidados requeridos para su enfermedad; como personal de enfermería sentimos la satisfacción de haber brindado las intervenciones adecuadas para tranquilizar y calmar el dolor del paciente.

**Palabra claves:** Enfermedad de gaucher, proceso de atención enfermería, sintomatología, intervenciones, cuidados.

## **ABSTRACT**

Gaucher pathology is the accumulation of certain substances in these organs, the spleen and liver the disease can enlarge them and affect their function substances also accumulate in bone tissue, weakening bones and increasing the risk of fractures when the bone marrow is affected, it can interfere with the body's ability to clot, the present clinical case is of a study in a pediatric patient of 2 years with a symptomatic picture hematoma, abdomen distended acute pain, diagnosis of the doctor Gaucher disease, as staff on duty we elaborate the process of nursing care (PAE), to provide care with specific and scientific methods we use the NANDA taxonomic bibliographies, NOC, NIC.

Which were very important since it was possible to carry out a standardized care and with order according to the dysfunctional patterns that the patient needs, the health personnel provided quality care and warmth for the patient's recovery. Thus managing to relieve pain and verify thanks to the studies carried out that the user has the aforementioned pathology but in phase 2 that is (Gaucher disease type 2). The patient is referred to a third-level specialty hospital to receive care required for their illness; as nurses we feel the satisfaction of having provided the appropriate interventions to reassure and soothe the patient's pain.

**Keywords:** Gaucher disease, nursing care process, symptoms, interventions, care.



## INTRODUCCIÓN

En la presente década hay muchos avances en los estudios fisiopatológicos, sin ninguna correlación exacta fenotipo-genotipo 8. La única asociación genotipo-fenotipo reconocida es que un alelo, N370S, no tiene nada que ver con daño neurológico y que los pacientes homocigotos muestran algún grado de neuropatía en algún momento de la enfermedad es un medio de desarrollo sexual, la enfermedad de Gaucher es la acumulación de ciertas sustancias en estos órganos, el bazo y el hígado la patología puede agrandarlos y afectar su función, debido a su alto grado morbilidad se considera uno de los mayores problemas de salud porque limita severamente a los individuos que tiene la patología, debido a esto requiere que nosotros como futuros profesionales perteneciente al ministerio de salud pública (MSP), desarrollemos habilidades, destrezas y conocimientos con avances científicos, tecnológicos y humanísticos para brindar una atención oportuna de calidad en eficacia y eficiencia mediante el proceso de atención de enfermería. La enfermedad de Gaucher tipo II es aquella sustancias que se acumulan en el tejido óseo, debilitando los huesos y aumentando el riesgo de fracturas cuando la médula ósea se ve afectada, puede interferir con la capacidad del cuerpo para coagularse. La sintomatología puede ir acompañada de el sangrado debido a una disminución en el recuento de plaquetas, dolor y fracturas, deterioro cognitivo (impensable), tendencia a los moretones, esplenomegalia, agrandamiento del hígado (Hepatomegalia), malestar.

El siguiente estudio está estructurado para la dimensión practica de examen complejo cuyo fin es la obtener el título de tercer nivel con la Licenciatura en Enfermería por parte de la Universidad Técnica de Babahoyo, donde se estudia a paciente de 2 años con enfermedad de Gaucher tipo II, hospitalizado en emergencia sala de pediatría el estudio se realiza con el fin de describir el proceso de atención de enfermería (PAE) apoyado en el modelo de Marjorie Gordon, que permitirá identificar las necesidades básicas durante el proceso, a través de la aplicación de 11 patrones funcionales, utilizando las trilogías taxonómicas NANDA, NOC, NIC, respectivamente para aplicar diagnósticos. Y ayudar en la pronta recuperación del paciente.

## I. MARCO TEÓRICO

### **Definición.**

Según (Paredes Puente, 2021) la enfermedad de Gaucher es la acumulación de ciertas sustancias en estos órganos, el bazo y el hígado la patología puede agrandarlos y afectar su función. Las sustancias también se acumulan en el tejido óseo, debilitando los huesos y aumentando el riesgo de fracturas cuando la médula ósea se ve afectada, puede interferir con la capacidad del cuerpo para coagularse.

### **Epidemiología.**

Esta patología fue investigada por primera vez por el Philippe Charles Gaucher el 3 Mayo 1882. Varios años después, en 1965, la investigación de Brady mostró que la patología de Gaucher era causada por una deficiencia de beta-glucosidasa también conocida como celobrosidasa, y otros esfingolípidos relacionados. Esta alteración enzimática provoca la acumulación de estos esfingolípidos en los lisosomas que forman el sistema reticuloendotelial, la anomalía subyacente que se encuentra en el cromosoma 1 (1q2.1). Étnicamente, a diferencia de los norbotnianos del (norte de Suecia), donde predominan el subgrupo III y la población en general, las personas de tipo I nacen entre 10.000 y 160.000, en una proporción de 100. (González Jiménez, 2020)

### **Fisiopatología.**

En el día de hoy hay muchos avances en los estudios fisiopatológicos, sin ninguna correlación exacta fenotipo-genotipo. La única asociación genotipo-fenotipo reconocida es que un alelo, N370S, no tiene nada que ver con daño neurológico y que los pacientes homocigotos muestran algún grado de neuropatía en algún momento de la enfermedad es un medio de desarrollo sexual. De manera similar, aún se desconoce el mecanismo por el cual un genotipo determina un fenotipo particular. El glucosfingosina aparece en (hígado y bazo) esta acumulación comienza temprano en el embarazo por esta razón se encuentran altos los niveles y aparece la patología tipo II. (González Jiménez, 2020)

<p><b>Enfermedad de Gaucher tipo 1</b></p>	<p>Hace que el hígado y el bazo se agranden; también ocasiona fracturas; incluso inconvenientes en pulmones y riñones. No causa daños cerebrales. Resulta ser el tipo más común de esta enfermedad, además puede presentarse en cualquier edad. (Jiménez Alvarez Eugenia, 2017)</p>
<p><b>Enfermedad de Gaucher tipo 2</b></p>	<p>Las personas que padecen este tipo, podrían presentar agrandamiento en el bazo e hígado. Origina daño cerebral que se presenta paulatinamente. Por lo general surge en la infancia o adolescencia. (Jiménez Alvarez Eugenia, 2017)</p>
<p><b>Enfermedad de Gaucher tipo 3</b></p>	<p>Afecta al cerebro, causando daño significativo ocurre en bebés recién nacidos, según estadísticas, lamentablemente la mayor parte de ellos muere antes de llegar a los dos años de edad. (Jiménez Alvarez Eugenia, 2017)</p>

**Clasificación**

## **Síntomas**

La sintomatología presente en la patología es. (Camino & Anna, 20)

- El sangrado debido a una disminución en el recuento de plaquetas
- Dolor y fracturas
- Disnea
- Deterioro cognitivo (impensable)
- Tendencia a los moretones
- Esplenomegalia
- Agrandamiento del hígado (Hepatomegalia)
- Malestar

- Problemas de las válvulas del corazón
- Enfermedad pulmonar (rara)
- Convulsiones
- Inflamación severa al nacer
- Cambios en la piel (enrojecimiento, hematomas). (Camino & Anna, 20)

### **Complicaciones**

La enfermedad de Gaucher puede causar:

- Detención del crecimiento y pubertad en niños
- Problemas obstétricos y ginecológicos
- Enfermedad de Parkinson
- Cánceres como mieloma, leucemia y linfoma.

### **Diagnóstico**

Durante un examen físico, el médico valorara y ejerce presión sobre abdomen el o el de su bebé para verificar el tamaño de su bazo e hígado. Para determinar si su hijo tiene la patología de Gaucher, el medico realizara la valoración del IMC de acuerdo a la tabla estandarizada por el ministerio de salud (MSP) (Bonilla Villena, 2021)

### **Pruebas de laboratorio.**

Las muestras de sangre pueden analizarse para determinar los niveles de enzimas asociados con la patología de Gaucher. Una prueba genética puede indicarle si tiene una enfermedad.

### **Pruebas de imagen**

Las personas diagnosticadas con la enfermedad de Gaucher a menudo requieren pruebas de rutina, que incluyen:

- **Absorciometría de rayos X de energía dual.** Esta prueba utiliza rayos X de baja intensidad para medir la densidad ósea.
- **Imágenes por resonancia magnética (IRM).** Una resonancia magnética puede usar ondas de radio y un campo magnético fuerte para mostrar si el bazo o el hígado están agrandados y si la médula ósea está afectada.

### **Análisis Prenatales**

En algunos casos, los médicos recomiendan pruebas prenatales para ver si su bebé está en riesgo de contraer la patología de Gaucher. Ya que dicha patología es hereditaria en un 89%.

Gracias a la tecnología del ADN recombinante aprobada por la FDA, se dispone de la enzima Imiglucerasa para el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher tipo II. La enzima Imiglucerasa (forma modificada de la b-glucosidasa ácida humana) se comercializa en viales de 5 mL que contienen 200 UI ó 400 UI del principio activo. La dosis inicial recomendada es 60 UI por kilogramo de peso en infusión intravenosa cada 15 días, para adultos y niños. (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2013/2021)

La Fundación Española de Enfermedades Lisosoma les propone el siguiente esquema de dosificación denominado dosis altas y de baja frecuencia:

1. Dosis altas o muy altas: consiste en la administración de 60 UI por kg de peso cada dos semanas, pudiendo incrementarse la dosis hasta 120 UI por kg de peso cada dos semanas. El régimen de 60 UI es ampliamente usado en Alemania y Estados Unidos
2. Dosis intermedias de 30 UI/kg cada 15 días adecuado para las formas no agresivas de la enfermedad; es la pauta de dosificación más común en España. (Ministerio de Salud Pública del Ecuador,

2013/2021)

## **Manejo y tratamiento**

### **Dosis de restitución enzimática**

#### **Beneficios de la terapia de restitución enzimática (TRE)**

Los beneficios reportados con la administración de esta enzima son: disminución del cerebrósido almacenado, reducción del tamaño del bazo tras seis meses de tratamiento, mejora o resolución de la anemia y trombocitopenia, disminución de los dolores óseos a los tres meses de iniciado el tratamiento. (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2013/2021)

Luego de un período más prolongado de tratamiento se reporta disminución del tamaño hepático y, en niños, mejora en la estructura ósea y el crecimiento. (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2013/2021)

## 1.1. Justificación

Desde un punto de vista clínico, este estudio se justifica porque los pacientes enfermedad de Gaucher tipo II, tienen un mayor riesgo de complicaciones y muerte, las enfermedades de Gaucher son raras en el país pero sin embargo si existen y por lo consiguiente siguen siendo uno de los principales problemas de salud en todos los países en desarrollo del continente americano y constituyen las causas de mortalidad y morbilidad en el mundo, además afectan a personas de la concepción hasta diferentes edades pero con mayor frecuencia en niños menores de 5 años, según, (OMS, 2027)"Actualmente una práctica que lleva al acogimiento de este tipo de pacientes en los hospitales con una prevalencia de hasta el 20% a nivel mundial, desencadenan factores de riesgo son cuales son las causas más comunes, para así poder determinar la patología antes mencionada". El proceso de atención de enfermería( PAE), se utiliza en la base técnica de esta práctica profesional como guía para que el trabajo se pueda organizar con precisión las observaciones e interpretaciones proporcionan una base para la investigación hacer que la práctica, el mantenimiento y las condiciones de salud sean más efectivo, permitiendo un conocimiento científico y práctico de forma integral para realizar de manera adecuada las ejecución de las intervenciones, cuando un profesional de enfermería aplica (PAE) a un paciente con enfermedad de Gaucher tipo II se utiliza herramientas que le permiten obtener un método sistemático, organizado, de forma estructurada, su importancia en la práctica de la enfermería es un requisito previo para la calidad general de la atención de los pacientes con estas patologías. Para el cumplimiento de sus tareas, el profesional de enfermería necesita utilizar este método, desde el primer contacto con el paciente hasta el final de las actividades en el ámbito de sus funciones, todas las intervenciones o acciones se pueden construir de manera efectiva.



## **1.1 Objetivos**

### **1.1.1 Objetivo general**

Aplicar los conocimientos adquiridos fundamentados preferentemente en el proceso de atención de enfermería, en sus enfoques asistenciales y de cuidado directo en un paciente pediátrico con diagnóstico de enfermedad Gaucher tipo II.

### **1.1.2 Objetivos específicos**

- Describir los signos y síntomas presentes en un paciente pediátrico con diagnóstico de enfermedad de Gaucher tipo II
- Explicar sobre los pasos del proceso de atención de enfermería realizado a un paciente pediátrico con diagnóstico de enfermedad de Gaucher tipo II
- Evaluar los resultados obtenidos mediante el proceso de atención de enfermería en un paciente pediátrico con diagnóstico de enfermedad de Gaucher tipo II

## **1.2 Datos generales**

**Nombres y Apellidos:** N/N

**Fecha de nacimiento:** 18/11/2019

**Edad:** 2 años

**Cedula de Identidad:** 1234764839

**Nacionalidad:** ecuatoriana

**Historia Clínica:** 88776

**Provincia:** Pichincha

**Sexo:** Masculino

**Raza:** Mestizo

**Estado civil:** Soltero

**Ocupación:** Ninguna

**Teléfono:** 0991268104

**Grupo sanguíneo:** O+

**Lugar de nacimiento:** Quito

**Lugar de Residencia:** Quito- Pichincha

**Nivel sociocultural/económico:** Medio

## II. METODOLOGÍA DEL DIAGNÓSTICO

### 2.1. Análisis del motivo de consulta y antecedentes. Historial clínico del paciente.

Paciente masculino de 2 años, ingresa con su madre al servicio de emergencia del hospital San Francisco de Quito IESS por presentar, dolor articular, fatiga edema y hematomas producto de la segunda gesta, padres no consanguíneos, 1 hijo con diagnóstico de enfermedad de Gaucher, desde los 9 meses de vida presenta agrandamiento del hígado (hepatomegalia).

- **Antecedentes patológicos personales:** Distensión abdominal, hepatomegalia.
- **Antecedentes quirúrgicos:** Ninguno
- **Antecedentes familiares:**
  - Padre: Ninguna
  - Madre: Modificación genética autosómico recesivo
- **Alergias:** Penicilina
- **Hábitos:** Se alimentan saludablemente, realizan poco ejercicio por temor a su condición.

### 2.2. Principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual (anamnesis).

Madre refiere que conoce de su enfermedad causas y consecuencias, por esa razón se cuida con métodos anticonceptivos, pero no funciona el método anticonceptivo utilizado y se dio cuenta que estaba en estado de gestación a los 5 meses razón por la que decidió tener a su bebe, manifiesta que su hijo presento desde hace 3 horas disnea, fatiga, hematomas y llora al momento de tocarlo por esa razón decidió traerlo al area de emergencia para que lo valore el médico.

## 2.3 Examen físico (exploración clínica)

### Signos vitales

- **Presión arterial:** 90/60mmHg
- **Frecuencia cardíaca:** 75 lpm
- **Frecuencia respiratoria:** 25rpm
- **Temperatura:** 37°C
- **Saturación de oxígeno:** 88%

### Valoración céfalo caudal

**Cabeza:** Normo cefálica, occipucio plano, diástasis de sutura parietal y cabalgamiento, palidez leve.

**Cuero cabelludo:** bien implantado, no presenta lesiones, limpio.

**Cara:** Puente nasal ancho

**Frente:** tamaño amplio, sin pliegues

**Cejas:** negras, bien implantadas.

**Párpados:** simétricos

**Ojos:** no secreción

**Orejas:** Con pabellón auricular bien implantado.

**Oídos:** pabellones bien implantados, simétricos.

**Boca:** Macroglosia, paladar blando íntegro.

**Cuello:** Corto, piel redundante.

**Tórax:** De aspecto y configuración normal

**Miembro Superior:** Con manilla y con dish

**Abdomen:** Blando, depresible, distendido, presencia de hepatomegalia.

**Miembro inferior:** presencia de edema y hematomas.

## **Valoración por patrones funcionales**

- **Patrón 1. Percepción de la Salud**

Madre refiere que " conoce su patología, que presenta Hábitos higiénicos: madre se preocupa por su niño y lo mantiene limpio, Vacunas: esquemas de vacunas completo para la edad.

- **Patrón 2. Nutricional / Metabólico**

Su alimentación es variada con alimentación completaría y lactancia materna.

- **Patrón 3. Eliminación e intercambio.**

Se observa abdomen distendido, eliminación de orina y heces normales

- **Patrón 4. Actividad / Reposo**

Dificultad para conciliar el sueño

- **Patrón 5. Sueño / Descanso**

No logra conciliar el sueño de manera adecuada se despierta cada 3 horas

- **Patrón 6. Cognitivo / Perceptivo**

Paciente consiente, orientado en tiempo y espacio. A la palpación " presenta dolor llora

- **Patrón 7. Autopercepción / auto concepto**

Sin alteración

- **Patrón 8. Rol / Relaciones**

El paciente se encuentra intranquilo y no desea separarse de su madre. El desarrollo del lenguaje es propio para la edad.

- **Patrón 9. Sexualidad / Reproducción**

Sin alteraciones.

- **Patrón 10. Afrontamiento / Tolerancia al Estrés**

Presenta facies de temor y se encuentra intranquilo.

- **Patrón 11. Valores / Creencias**

Sin alteraciones.

## **Patrones Alterados**

- Eliminación e intercambio
- Actividad y reposo
- Afrontamiento tolerancia al estrés.

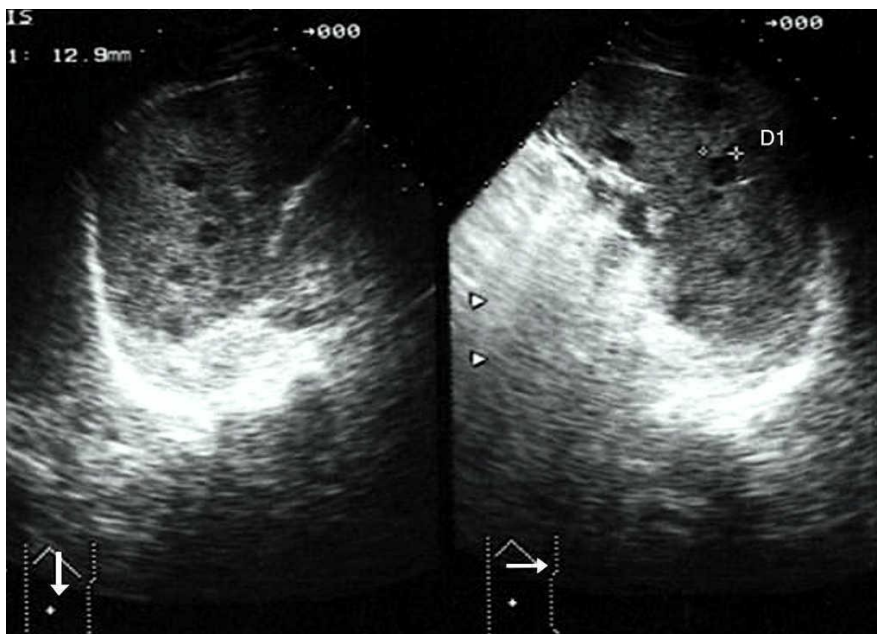
#### 2.4. Información de exámenes complementarios realizados

	<b>VALOR</b>	<b>VALOR REFERENCIAL</b>
<b>Globulin a</b>	2.00	1.5-3
<b>Proteínas Totales</b>	3.3	6.5.-7.5
<b>Albumina</b>	1.3	3.5

	<b>VALOR</b>
<b>Color</b>	<b>Amarillo</b>
<b>Aspecto</b>	<b>Turbio</b>
<b>Densidad</b>	<b>1020</b>
<b>PH</b>	<b>6</b>
<b>Glucosa en orina</b>	<b>Negativo</b>
<b>Cetonas</b>	<b>Negativo</b>
<b>Bilirrubinas</b>	<b>Negativo</b>
<b>Leucocitos en orina</b>	<b>Negativo</b>
<b>Nitritos</b>	<b>Negativo</b>
<b>Hemoglobina</b>	<b>Negativo</b>
<b>Proteínas</b>	<b>Moderadas</b>
<b>Urobilinogeno</b>	<b>Negativo</b>
<b>Células poliédricas</b>	<b>Negativo</b>
<b>Células redondas</b>	<b>Moderadas</b>
<b>Celulas Calciformes</b>	<b>Negativo</b>

## ECOGRAFÍA ABDOMINAL.

- **Hígado:** Homogéneo, tamaño anormal (agrandado). sin lesiones focales o difusas vías intra y extra hepáticas: calibre y trayecto normal vesícula biliar: distendida de pared fina sin imágenes patológicas en su interior
- **Páncreas:** Homogéneo, con tamaño normal. hiperecogénico.
- **Bazo:** Homogéneo, tamaño anormal.
- **Riñón derecho:** Sin ectasia, no litos, no quistes, de bordes regulares. Conserva relación cortico medular.
- **Riñón izquierdo:** Sin ectasia, no litos, no quistes, de bordes regulares. Conserva relación cortico medular líquido libre en cavidad.



## **2.5. Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo**

- **Diagnostico presuntivo:** Enfermedad no diagnosticada
- **Diagnóstico diferencial:** Enfermedad de Gaucher
- **Diagnóstico definitivo:** Enfermedad de Gaucher tipo II



**Dx.** Movilidad gastrointestinal disfuncional (NANDA, 2018)

**R/C:** Enfermedad de Gaucher

**E/P:** Dolor, abdomen distendido

M  
E  
T  
A  
S

**Dominio 2** salud fisiológica

**Clase K** digestión y nutrición

**Etiqueta:** 1015 función gastrointestinal

I  
N  
T  
E  
R  
V  
E  
N  
C  
I  
O  
N  
E  
S

**Campo 1** fisiológico: básico

**Clase: E** Fomento de la comodidad física.

**Etiqueta:** 1570 manejo del vomito.

### ESCALA DE LIKERT

INDICACIONES	1	2	3	4	5
Ruidos abdominales			X		
Dolor abdominal		X			
Distensión abdominal			X		
Nauseas vómitos			X		

### ACTIVIDADES

- Valorar el color, la consistencia, la presencia de sangre y la duración de la emesis como el grado en el que es forzada.
- Asegurarse de que se han administrado antieméticos eficaces para prevenir el vómito.
- Identificar los factores que pueden causar o contribuir al vomito.
- Colocar al paciente de forma adecuada para prevenir la aspiración.
- Proporcionar alivio (ej. Poner toallas frías en la frente, lavar la cara o proporcionar ropa limpia o sujetarle la cabeza) durante el episodio del vomito.

**Dx. Dolor agudo**

**R/C:** Patología presente

**E/P:** Expresión facial de dolor.

**ESCALA DE LIKERT**

<b>INDICACIONES</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
Reconoce factores causales		X			
Reconoce el comienzo del dolor			X		
Utiliza medidas de alivio no analgésicas				X	
Refiere síntomas al profesional sanitaria			X		
Otros			X		

**Dominio IV:** Conocimiento y conducta de salud

**Clase Q** conducta de salud

**Etiqueta:** 1605 control del dolor

**Campo:** 1 fisiológico básico

**Clase:** E Fomento de la comodidad física.

**Etiqueta:** 1400 Manejo del dolor.

**ACTIVIDADES**

- Control de signos vitales
- Evaluar con el paciente y el equipo de cuidados, la eficacia
- Observar signos no verbales de molestias.
- Asegurarse de que el paciente reciba los cuidados analgésicos correspondientes.
- Explorar factores que alivian/empeoran el dolor.
- Fomentar periodos de sueño y descanso que faciliten el alivio del dolor.
- Animar al paciente a utilizar medicación analgésica adecuada

M  
E  
T  
A  
S

I  
N  
T  
E  
R  
V  
E  
N  
C  
I  
O  
N  
E  
S

## **2.6. Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar**

Según lo basado en el criterio de Gordon se detalla los posibles determinantes:

- **Biológicos:** Se indica los antecedentes familiares, madre modificación genética autosómico recesivo, padre ninguno
- **Ambientales:** IMC no está dentro de los parámetros normales
- **Físicos:** No realiza actividad física.
- **Sociales:** Ninguno.

## **2.7. Indicación de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales**

Al ingreso hospitalario en el área de emergencia se controló los signos vitales, se realizó una valoración física para establecer el estado en que se encontraba el paciente, se canalizó una vía periférica para iniciar sueroterapia y se administra antieméticos, en este caso la metoclopramida para evitar las náuseas y vómitos presentes en el cuadro clínico, de esta manera para que el paciente no siga deshidratándose, y mantener el estado hidroelectrolítico del paciente. (MSP, 2016)

Una vez hospitalizado se continua con soluciones de mantenimiento y la administración de antieméticos (metoclopramida) acompañado con protectores gástricos (ranitidina), tras los exámenes de laboratorio realizados se confirma el diagnóstico de enfermedad Gaucher tipo II, por motivo que se ingresa se elabora un plan de cuidados para la pronta recuperación del paciente.

## **2.8. Seguimiento**

Durante su estadía hospitalaria el personal de enfermería realizo las siguientes actividades:

### **Medidas generales:**

- Control de signos vitales
- Colocar vía periférica permeable
- Administración de medicación
- Aseo personal
- Control de peso diario
- Evaluar riesgo de caídas
- Dieta basada en la patología presente

### **Plan de tratamiento**

#### **Fluidos**

- Cloruro de sodio al 0.9%. 1000ml en 24 horas

#### **Medicación**

- Miglustat (Zavesca)
- Eliglustat (Cerdelga).

Aplicando el plan de cuidados, hemos logrado buenos resultados, inculcamos y apoyamos la decisión del representante del paciente. A través del tratamiento recibido es notorio su recuperación se puede observar mejor su salud y el paciente se encuentra hemodinamicamente estable. Se da transferencia a hospital de tercer nivel.

## **2.9. Observaciones**

Las observaciones relevantes llevadas a cabo en este estudio de caso clínico fueron la entrevista realizada a la madre del paciente la cual mostró una actitud colaborativa, dichos datos más los exámenes complementarios realizados, sirvieron para poder llegar a un criterio diagnóstico oportuno descartando patologías diferencias referentes a su estado que pudieron confundir el estado clínico actual que presentaba, con la valoración clínica que brindo el personal de enfermería se pudieron obtener los diagnósticos que sirvieron a su vez como base fundamental para el origen de cuidados priorizados los cuales contribuyeron con su mejoría clínica, previo a su alta médica se brindó información de todas las medidas realizadas en el paciente además se dio apoyo y motivación al no abandono de su tratamiento farmacológico, se explicó la importancia y las consecuencias del abandono del mismo. Dando en si la transferencia a tercer nivel de salud.

## **Conclusiones**

Es importante enfatizar que la aplicación del proceso de enfermería permite que los pacientes se desarrollen satisfactoriamente, brindando cuidados adecuados de acuerdo a sus condiciones patológicas y determinar el modo funcional, que se encuentran alterados, elaborando un (PAE).

La única asociación genotipo-fenotipo reconocida es que un alelo, N370S, no tiene nada que ver con daño neurológico y que los pacientes homocigotos muestran algún grado de neuropatía en algún momento la enfermedad de Gaucher es la acumulación de ciertas sustancias en estos órganos, el bazo y el hígado la patología puede agrandarlos y afectar su función

El caso clínico se concluyó de manera satisfactoria, ya que se garantizó todos los cuidados de enfermería al paciente, que terminaron siendo constatados con la recuperación y la pertinente alta médica.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Bonilla Villena, B. (2021). Enfermedad de Gaucher Diagnostico. *Mayo Foundation for Medical Education and Research*, 11.
- Camino, V., & Anna. (27 de 10 de 20). *Medline Plus. Informacion para Salud*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000564.htm>
- González Jiménez, E. (2020). Enfermedad de Gaucher y su manejo clínico en el paciente pediátrico. *Revista Clínica de Medicina de Familia*, 12.
- Jiménez Alvarez Eugenia. (2017). LA ENFERMEDAD DE GAUCHER. *Funda Hidalgo America*, 22.
- José Luis Álvarez, F. d. (2017). *Manual de Valoración de Patrones Funcionales*. Australia: Servicio de salud principado australia S.A.
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2013/2021). Diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con Enfermedad de Gaucher tipo II. En Ministerio de Salud Pública del Ecuador, *Guia Practica* (pág. 26). Quito-Ecuador: Dirección Nacional de Normatización-MSP.
- MSP, M. d. (2016). Enfermedad de Gaucher. *Salud Española*, 11.
- NANDA, N. N. (2018). *Diagnostico de enfermero*. Quito-Ecuador: Elsevier.
- OMS, O. M. (2027). Guia de enfermedades de Gaucher. *Medicina y salud*, 44.
- Paredes Puente, G. (21 de 09 de 2021). Obtenido de Mayo clinic: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/gauchers-disease/symptoms-causes/syc-20355546>