



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE BABAHOYO
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE SALUD Y BIENESTAR
CARRERA DE ENFERMERÍA

DIMENSIÓN PRÁCTICA DEL EXAMEN COMPLETIVO PREVIO A LA
OBTENCIÓN DEL GRADO ACADÉMICO DE LICENCIADA DE ENFERMERÍA

TEMA DEL CASO CLÍNICO:

PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN RECIÉN NACIDO CON
SÍNDROME DE APERT

AUTORA:

ZAPATA SALVATIERRA SOFIA GALILEA

TUTORA:

MARTINEZ ANGULO MARIA AUXILIADORA

BABAHOYO- LOS RÍOS – ECUADOR

2020-2021

INDICE GENERAL

Dedicatoria.....	I
Agradecimiento	II
Resumen	IV
Abstract.....	V
Introducción	VI
I. MARCO TEÓRICO	7
Síndrome de Apert.....	7
Características clínicas	8
Diagnostico	9
Hallazgos sugerentes	9
Cabeza.....	9
Vías respiratorias.....	9
Extremidades superiores e inferiores	9
Tratamiento	10
Escalas de valoración neonatal	10
Test de APGAR	10
Test de Silverman/Andersen.....	11
Test de Capurro	11
1.1 Justificación	12
1.2 OBJETIVOS.....	13

1.2.1 Objetivo General	13
1.2.2 Objetivos Específicos.....	13
1.3 Datos Generales	14
II. METODOLOGÍA DE LA DIAGNOSTICO	15
2.1 Análisis Del Motivo De Consulta Y Antecedentes.	15
Antecedentes patológicos personales:.....	15
Antecedentes patológicos familiares	15
Antecedentes quirúrgicos personales	15
Vacunas	16
2.2 Principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual (anamnesis)	16
2.3 Examen físico (exploración clínica)	16
Signos vitales	16
Medidas antropométricas	16
Examen cefalocaudal.....	16
Valoración Por Patrones Funcionales	17
2.4 INFORMACIÓN DE EXÁMENES COMPLEMENTARIOS REALIZADOS.....	18
Electrolitos	18
Hematología	18
Hemograma.....	18
2.4.1 Estudio de imágenes	19
Informe de ecografía abdominal.....	19

Estudio de ecografía transfontanelar.....	20
2.5 Formulación De Diagnóstico Presuntivo, Diferencial, Definitivo	20
Diagnostico presuntivo	20
Diagnóstico diferencial	20
Diagnóstico definitivo	20
2.5.1 Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar.	21
2.6 Medicación Y Tratamiento	21
Proceso de atención de enfermería.....	22
2.7 Indicaciones de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales	24
2.8 Seguimiento.....	24
2.9 Observaciones.....	27
Conclusiones.....	28
Referencias Bibliográficas	29
Anexos	31

Dedicatoria

El presente trabajo está dedicado a mi familia, quienes han sido pilares importantes en todas las etapas de mi vida.

A mi abuela y mi hermana, ya que su apoyo me permitió seguir adelante, y me ayudaron a sobrellevar mi etapa universitaria.

Sofía Galilea Zapata Salvatierra

Agradecimiento

Quiero agradecer a mis padres, a mi abuela y a mi hermana, por apoyarme y creer en mí.

A mis amigos que han sido un gran apoyo durante mi época de estudiante y en mi época de internado.

Para finalizar, quiero agradecer a la Lcda. Martínez Angulo María, que debido a su dirección y conocimientos, este proyecto pudo desarrollarse.

Sofía Galilea Zapata Salvatierra

TEMA DEL CASO CLÍNICO

**PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA
EN RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE
APERT**

Resumen

El síndrome de Apert es una anomalía genética, caracterizado por la triada clínica de craneosinostosis, sindactilia en pies y manos, junto con una serie de rasgos dismórficos.

En el siguiente caso clínico se presenta a un recién nacido de 72 horas de vida diagnosticada con síndrome de Apert en el Área de neonatología.

Se llevó a cabo una investigación sobre el síndrome de Apert, sus causas y complicaciones. Se realiza una valoración a la paciente, y una evaluación por patrones funcionales, para poder realizar un proceso de atención de enfermería que se acople a las necesidades requeridas para su mejoría.

El proceso de atención de enfermería se realizara utilizando las taxonomías NANDA (diagnósticos), NOC (resultados), NIC (intervenciones), con el fin de asegurar un cuidado de calidad, y a la par cumplir con las metas y objetivos establecidos en este estudio de caso.

Palabras clave: neonatología, mutación genética, síndrome de Apert

Abstract

Apert syndrome is a genetic anomaly, characterized by the triad of craniosynostosis, syndactyly in the hands and feet, along with a series of dysmorphic features.

In the following clinical case, a newborn is diagnosed with Apert syndrome in the neonatology area. An investigation was conducted into Apert syndrome, its causes and complications. An evaluation of the patient, and an evaluation by functional patterns, is performed to be able to perform a nursing care process that is coupled to the patient's needs.

The nursing care process will be carried out using the taxonomies NANDA (diagnostics), NOC (results), NIC (interventions), in order to ensure quality care, and to meet the goals and objectives established in this case study.

Keywords: neonatology, genetic mutation, Apert síndrome

Introducción

Eugene Apert, pediatra originario de Francia, en 1906 detecta características y atributos similares en nueve pacientes, la acrocefalosindactilia; término cuyo origen resulta de "acro", palabra griega para designar una "cumbre", refiriéndose a la forma de la cabeza de forma "puntiaguda" que es común en el síndrome, además de "céfalo", que asimismo deriva del griego cuyo significado es "cabeza" y para finalizar sindactilia que hace alusión a la fusión de dedos de manos y pies. También conocido como Síndrome de Apert en honor a su descubridor (Camargo Luaces, Elsa, & Serrano Figueroa, Zulema., 2017).

El síndrome de Apert se origina debido a una mutación del gen que codificador del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR2) (Salinas, C. H. T., Ccanto, B. L., & Mucha, M. D., 2020). La mutación genética puede causar que las suturas craneales se cierren antes de tiempo, causando la craneosintosis, lo cual será un factor que influirá en el crecimiento asimétrico de la cabeza; También puede causar sindactilia que suele afectar tanto a las extremidades superiores como a las extremidades inferiores, la presencia de dismorfia facial y alteraciones neurales que pueden generar discapacidad mental, son síntomas comunes que pueden acompañar a este síndrome (Camargo Luaces, Elsa, & Serrano Figueroa, Zulema., 2017).

I. MARCO TEÓRICO

Proceso de atención de enfermería

El proceso de atención de enfermería (PAE) son conjuntos operacionales, que se basan en teorías y modelos, el cual es realizado con un orden predeterminado, su objetivo es mejorar el cuidado de salud que brinda el personal de enfermería, el cual, también nos permitirá brindar cuidados personalizados, dependiendo de las diferentes respuestas a alteraciones reales o potenciales de salud (Información sobre Enfermería, 2020).

El PAE cuenta con etapas las cuales nos permitirán la valoración del paciente, que se convertirá en la base para las siguientes etapas, y nos permitirá reunir la información necesaria para formular el diagnóstico, a partir de este podremos planificar y ejecutar las intervenciones orientadas a un objetivo, que será evaluado para verificar los resultados (INEPEO., & Social, M. de S. P. y B., 2013).

Síndrome de Apert

También conocido como acrocefalosindactilia, el síndrome de Apert es una anomalía cráneo-facial, que se transmite como un rasgo autosómico dominante.

El cierre precoz de las suturas craneales: coronal, sagital, escamosa y lambdoidea, la craneosinostosis, que producirá un crecimiento asimétrico de la cabeza, además de alteraciones faciales, y en manos y pies, así como las funcionales como, aumento de la presión intracraneal, problemas cardiorrespiratorios, deficiencia mental, pérdida de la visión y audición, otitis, entre otras, son las principales malformaciones que presentaran la mayoría de las personas afectadas por este síndrome.

Puede ser hereditaria, igualmente puede presentarse sin que existan antecedentes familiares conocidos. Es provocada por mutaciones esporádicas del gen FGFR2, que codifica una proteína llamada factor de crecimiento fibroblástico. Se han descrito mutaciones en otros genes como el P253R, relacionado con la

sindactilia y el S252W, con el paladar hendido (Yumar Díaz, Amary, Gómez López, Maikel, Soria Díaz, Migdiala, & Sánchez Millian, Martha Beatriz., 2019).

Se ha llegado a pensar que el cromosoma 10 se ve afectado por este síndrome, existiendo principalmente dos defectos genéticos identificados al gen del receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR-2). El receptor anormal resultante previene la apoptosis de las células; por lo tanto, en el caso de los pacientes con síndrome de Apert, los dedos en ambas manos y pies pueden fusionarse. Estas fusiones pueden ser tanto cutáneas como óseas. Los receptores que se encuentran en el cráneo también son afectados provocando la fusión prematura de las suturas que producen craneosinostosis (Pérez, I. S. T., Salas, U. D. J. C., Martínez, M. C. D., & Vergara, A. C. Z., 2020).

Características clínicas

Incluida la craneosinostosis, el síndrome de Apert se caracteriza por:

La fusión de la sutura coronal bilateral (acrocefalia) cuyo diámetro anteroposterior estará disminuido, desarrollo anormal de la base del cráneo occipucio plano, frente prominente, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, proptosis, estrabismo, puente nasal deprimido, hipoplasia del tercio medio facial, orejas con baja implantación, boca de forma trapezoidal, mandíbula prominente, paladar hendido o de arco alto, úvula bífida, retraso en la dentición o dentición anormal y apiñada, con frecuencia defectos de la faringe son el resultado del compromiso de las vías aéreas, sindactilia simétrica de manos y pies, sinfalangismo y fusión radiohumeral.

El sistema nervioso central puede sufrir anomalías múltiples, las cuales pueden incluir: hidrocefalia, ventriculomegalia, alteraciones del *septum pellucidum*, *cuerno calloso*, y estructuras límbicas. Además hubo casos reportados de anomalías cardíacas, gastrointestinales, urogenitales, vertebrales y baja estatura, también podemos observar ceguera, pérdida auditiva, retraso en el sistema psicomotor, con grados variables de deterioro neurocognitivo.

Debido a la afectación multisitemica, se requiere de un enfoque multidisciplinario para su manejo (Cammarata-Scalisi, F., Yilmaz, E., Callea, M., Avendaño, A., Mihçi, E. y Alper, OM., 2019).

Diagnostico

No se han publicado criterios diagnósticos clínicos de consenso para el síndrome de Apert (Wenger, TL, Hing, AV y Evans, KN., 2019).

Hallazgos sugerentes

Cabeza

- Craneosinostosis de múltiples suturas, con mayor frecuencia implica suturas coronales bilaterales con afectación variable de las suturas craneales restantes.
- Prognatismo relativo con maloclusión.
- Ojos prominentes con fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo.
- Retrusión de la mitad de la cara con un mayor grado de impactación vertical que el síndrome de Crouzon.

Vías respiratorias.

- Obstrucción multinivel de la vía aérea.

Extremidades superiores e inferiores

- Sindactilia de las manos, incluyendo tejidos blandos y los huesos
- El segundo, tercer y cuarto dedo siempre están incluidos en la fusión, mientras que el pulgar y el quinto dedo pueden o no estar incluidos.
- Es común la sinoniquia (fusión de ≥ 2 uñas) del segundo al cuarto dedo. La apariencia a veces denomina "manopla".
- Sindactilia de los pies, que puede incluir el dedo gordo del pie o no incluirlo.
- Tendencia hacia la fusión ósea progresiva en múltiples sitios (Craneosinostosis progresiva, fusiones vertebrales cervicales, huesos de manos y pies, carpo y tarso). Las fusiones óseas (especialmente del

cráneo) también pueden ocurrir después del nacimiento (Wenger, TL, Hing, AV y Evans, KN., 2019).

Tratamiento

Se requerirá cirugía para prevenir el cierre completo de la sutura coronal y proteger el desarrollo del cerebro.

Se necesitara la valoración de múltiples especialidades, tales como, pediatras, neonatólogos, neurocirujanos, cirujanos faciales, plásticos, dentistas y oftalmólogos.

Para disminuir las complicaciones relacionadas con la craneosinostosis como estrabismo, apnea del sueño y presión intracraneal elevada el seguimiento a largo plazo será fundamental (Conrady, C. D., Patel, B. C., & Sharma, S., 2021).

Escalas de valoración neonatal

Test de APGAR

La puntuación de Apgar es un procedimiento rápido que nos permite evaluar la respuesta a la reanimación de un recién nacido inmediatamente después del nacimiento.

Desarrollado en 1952, por la Dra. Virginia Apgar, anesthesióloga de la Universidad de Columbia, para valorar signos que comprometan el estado hemodinámico del recién nacido, tales como hipotonía, cianosis, bradicardia, hipoperfusión, apnea y depresión respiratoria.

Los elementos se puntúan con 0 (cero), 1 o 2. La puntuación se registrara al minuto 1 y minuto 5 en todos los recién nacidos, con puntajes de 7 a 10 los cuales se consideran tranquilizadores, y en puntajes de 7 o menos se registrara en intervalos de 5 minutos.

El test de Apgar valorara la respiración, el pulso, los reflejos, el tono muscular y el color del recién nacido (Simon, L. V., Hashmi, M. F., & Bragg, B. N., 2017).

Test de Silverman/Andersen

Diseñado en 1956 por William Silverman y Dorothy Andersen, pediatras estadounidense, con el fin de medir los niveles de dificultad respiratoria en el recién nacido.

Se puntuara del 0 al 2 los siguientes criterios:

- Retracción de la parte alta del pecho, desde sincronizada hasta asincrónica.
- Retracción de la parte baja del pecho, desde ninguna hasta marcada.
- Retracción xifoidea, desde ausente hasta marcada.
- Dilatación nasal, desde ninguna hasta marcada.
- Quejido respiratorio, desde ninguno hasta audible a la distancia.

Puntajes mayores a 6 se consideraran indicador de dificultad respiratoria (Castro Guerrero, C. A., & Vega Guerra, S. D. C., 2020).

Test de Capurro

Calcula la edad gestacional del recién nacido, clasificándolo en tres categorías: recién nacido pretérmino. A término y postérmino.

Se medirán parámetros físicos como la forma del pabellón de la oreja, textura de la piel, diámetro de las glándulas mamarias, y características de los pliegues plántales, y parámetros neurológicos tales como el signo de la bufanda y la caída de la cabeza. Se pueden establecer 5 intervalos básicos para la edad gestacional.

Se considera post maduro a un recién nacido de 42 semanas o más, a término entre las 37 y 41 semanas, prematuro leve entre 35 a 36 semanas, prematuro moderado entre 32 y 34 semanas, y prematuro extremo menor a las 32 semanas (Arévalo Estrella, C. M., 2021).

1.1 Justificación

El síndrome de Apert es una mutación genética causada por el gen que codifica el factor de crecimiento fibroblástico (FGFR2).

El siguiente caso clínico tiene como propósito elaborar un proceso de atención de enfermería para un recién nacido diagnosticado con síndrome de Apert, buscando la mejoría de la calidad de vida del paciente.

Al usar el proceso de atención de enfermería buscamos la recuperación eficaz del paciente, mediante detección y corrección de patrones disfuncionales, con el fin de brindar confort y obtener el máximo potencial de salud, tomando en cuenta la accesibilidad, calidad y eficiencia de la casa de salud donde está internado.

1.2 OBJETIVOS

1.2.1 Objetivo General

- Aplicar el proceso de atención de enfermería en el recién nacido Con Síndrome De Apert.

1.2.2 Objetivos Específicos

- Evaluar las complicaciones clínicas que presenta el recién nacido con síndrome de Apert.
- Realizar los procesos de atención de enfermería para el RN con síndrome de Apert.
- Aplicar los diferentes test de valoración para el RN con síndrome de Apert.

1.3 Datos Generales

Nombre: NN

Edad: 72 horas de nacido

Historia clínica: 0000000000

Sexo: Femenino

Fecha de nacimiento: 25 de enero/2021

Nacionalidad: ecuatoriana

Raza: Mestizo

Grupo sanguíneo: A +

Apgar: Primer minuto: 8 / Minuto cinco: 9

Tipo de parto: Cesárea

Residencia actual: Babahoyo

Fecha de ingreso: 28 de Enero/2021

II. METODOLOGÍA DE LA DIAGNOSTICO

2.1 Análisis Del Motivo De Consulta Y Antecedentes.

Recién nacido a término 38 semanas de gestación con test de Capurro de sexo femenino obtenido por cesárea programada en clínica particular ingresa a esta casa de salud con 72 horas de vida presentando cianosis central y dificultad respiratoria que aparece desde la mañana y se ha intensificado en el transcurso del día, madre de paciente refiere que ha tenido múltiples episodios de hipo.

Es valorado por el neonatólogo de turno el cual indica su ingreso para su respectiva valoración y tratamiento médico.

Antecedentes patológicos personales:

- Cardiopatía congénita
- Polimarformaciones
- Fisura en el paladar
- Sindactilia en manos (en todos los dedos exceptuando el pulgar)
- Sindactilia en pies (pie derecho todos los dedos, pie izquierdo todos los dedos exceptuando el pulgar)

Antecedentes patológicos familiares:

- Madre con riesgo de aborto
- Hermano mayor con síndrome de down
- Padre fumador
- Abuelo con cáncer de estomago
- Madre A+
- Padre O+

Antecedentes quirúrgicos personales:

- No refiere

Vacunas:

- BCG
- HB

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

Recién nacida de 72 horas de vida (AEG) presenta macrocefalia, paladar hendido, sindáctila en manos y pies, baja implantación de la orejas, episodios de cianosis y disnea, que comienzan desde la mañana y se ha intensificado en el transcurso del día.

Al momento ingresa con

- peso de 2700 gr,
- glicemia de 120 mg/dl
- bilirrubina de 9.1 md/dl

Abdomen con presencia de hepatomegalia 3 cm, cordón umbilical con presencia de 1 vena y 2 arterias, reflejos presentes y sensorios algo hipofónicos, presenta malformación congénita de cámaras cardíacas, no especificada. Silverman 5/10 (dificultad respiratoria moderada).

2.3 Examen físico (exploración clínica).

Signos vitales

- **Presión arterial:** 64/32 mmHg
- **Frecuencia cardíaca:** 119 ^{x1}
- **Frecuencia respiratoria:** 44^{x1}
- **Temperatura:** 36.5 °C
- **Saturación de oxígeno:** 94%

Medidas antropométricas

- **Peso:** 2700 gr
- **Talla:** 50 cm
- **PC:** 38 cm
- **PT:** 26 cm
- **PA:** 34 cm

Examen cefalocaudal:

- **Cabeza:** cráneo aumentado de tamaño, buena implantación de cabello.
- **Ojos:** simétricos, reactivos a la luz

- **Oídos:** baja implantación de las orejas
- **Nariz:** aleteo nasal, quejido respiratorio audible con estetoscopio.
- **Boca:** presencia de fisura en maxilar superior
- **Cuello:** sin presencia de adenopatías, sin rigidez de nuca.
- **Tórax: Respiratorio:** presenta disnea y múltiples episodios de hipo, tiraje intercostal. **Cardiaco:** soplo sistólico III/VI en BEI
- **Abdomen:** con hepatomegalia de \pm 3 cm.
- **Genitales:** sin alteraciones
- **Extremidades superiores:** presencia de sindactilia en manos en todos los dedos exceptuando el dedo pulgar.
- **Extremidad inferiores:** Sindactilia en pies, pie derecho todos los dedos, pie izquierdo todos los dedos exceptuando el dedo pulgar

Valoración Por Patrones Funcionales:

1. **Promoción de salud:** Recién llega a casa de salud presentando cianosis central, dificultad respiratoria y múltiples ataques de hipo.
2. **Nutrición:** Paciente con alimentación restringida, al momento del ingreso medico prescribe NPO, que luego cambia a lactancia a libre demanda. Reflejo de succión inadecuado debido a herida en paladar.
3. **Eliminación e intercambio gaseoso:** Realiza de 1 a 2 deposiciones al día, con diuresis espontanea.
4. **Actividad y reposo:** recién nacido descansa en posición de decúbito lateral derecho. Recién nacido tranquila, pasa la mayor parte del tiempo dormida.
5. **Percepción / cognición:** No valorable
6. **Autopercepción:** No valorable
7. **Rol/Relaciones:** No valorable
8. **Sexualidad:** Órganos sexuales femenino sin presencia de anomalías
9. **Afrontamiento y tolerancia al estrés:** No valorable
10. **Principios Vitales:** No valorable
11. **Seguridad y protección:**
12. **Confort:** Paciente tranquila, permanece en termocuna.
13. **Crecimiento y desarrollo:** peso y tallas adecuadas para la edad. **Peso:** 2700 gr, **Talla:** 50 cm, **PC:** 38 cm, **PA:** 34 cm **PT:** 26 cm

Patrones Disfuncionales

- 1.- Promoción de salud
- 2.- Nutrición
- 3.- Eliminación e intercambio gaseoso

2.4 INFORMACIÓN DE EXÁMENES COMPLEMENTARIOS REALIZADOS

Bioquímica sanguínea

EXAMEN	RESULTADO	UNIDAD	V. REFERENCIAL
GLUCOSA	106	mg%	40-60
UREA	7.8	mg/dl	15-48.5
CREATININA	0.43	mg/dl	0.24-1.20
ACIDO ÚRICO	2.40	mg/dl	3.4-7
PCR - CUANTITATIVO	2.64	mg/dl	0-5

Electrolitos

EXAMEN	RESULTADO	UNIDAD	V. REFERENCIAL
SODIO	133.0	mEq/L	136-145
POTASIO	4	mEq/L	3.5-5.1
COLORO	108	mEq/L	98-107

Hematología

EXAMEN	RESULTADO	UNIDAD	V. REFERENCIAL
GRUPO SANGUÍNEO	A	-	-
FACTOR RH	+	-	-

Hemograma

EXAMEN	RESULTADO	UNIDAD	V.
--------	-----------	--------	----

			REFERENCIAL
LEUCOCITOS	8.93	10 ³ /uL	4-10
HEMATÍES	4.16	X10 ⁶ /ÅµL	5-6.2
HEMATOCRITO	41.8	%	46-58
HEMOGLOBINA	15.00	g/dl	14-17
MCV	100.5	fL	84.3 - 102.3
MCH	36.1	Pg	24.9-30.5
MCHC	35.9	g/dl	28.1-31.5
RDW-CV	17.2	%	11-16
RDW-SD	62.9	fL	35-56
PLAQUETAS	187	10 ³ /uL	150-450
VPM	9.6	fL	--
NEUTRÓFILOS %	59.6	%	42-64
LINFOCITOS %	25.5	%	27-49
MONOCITOS%	11.2	%	3-12
EOSINOFILOS%	2.7	%	0.5-5
BASÓFILOS%	0.7	%	0-1
IG%	0.3	%	-
NEUTRÓFILOS#	5.32	10 ³ /uL	1.5-7
LINFOCITOS#	2.28	10 ³ /uL	1.6-4
MONOCITOS#	1.00	10 ³ /uL	>0.90
EOSINOFILOS#	0.24	10 ³ /uL	>0.40
BASÓFILOS#	0.06	10 ³ /uL	>0.10

FUENTE: HOSPITAL GENERAL MARTIN ICAZA

2.4.1 Estudio de imágenes

Informe de ecografía abdominal

Hígado aumentado de tamaño (65MM), textura homogénea y ecogenecidad conservada, no lesión focal.

Vesícula biliar de aspecto normal, no litiasis, no dilatación de la vía biliar intra y extra hepática.

Bazo de textura, tamaño y ecogenecidad normal.

Páncreas de textura, tamaño y ecogenecidad normal.

Aorta de calibre normal, no adenomegalias.

Ambos riñones de tamaño conservado, textura heterogénea y ecogenecidad aumentada, no litiasis, no dilatación del sistema excretor.

No liquido libre de cavidad.

Vejiga no esplenificada.

ID: Hepatomegalia

Estudio de ecografía transfontanelar

Sistema ventricular de situación y morfología normales. Persistencia del cavum del septum pellucidum, además llama la atención ausencia del cuerpo calloso que debería ser valorado por TAC de cráneo.

En el parénquima cerebral no se evidencian modificaciones de la ecogenecidad que sugiera patología endocraneal.

Cuarto ventrículo y fosa posterior de características normales.

No lesión hemorrágica por estudio.

CONCLUSIÓN: Agenesia del cuerpo calloso??

2.5 Formulación De Diagnóstico Presuntivo, Diferencial, Definitivo

Diagnostico presuntivo: Por motivo de consulta y previa observación de los signos y síntomas asociados se predeterminó Dificultad respiratoria del RN.

Diagnóstico diferencial: Se realiza exámenes complementarios dando como resultado una posible:

- Dificultad respiratoria del RN.
- Sindáctilia de manos y pies simple.

Diagnóstico definitivo: Debido a las características de las manifestaciones clínicas y hallazgos encontrados se diagnostica Síndrome de Apert.

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

Paciente femenina de 72 horas de nacida después de analizar las manifestaciones clínicas, se puede constatar que los signos y síntomas corresponden a la patología Síndrome de Apert, evidenciada por Sindactilia de manos y pies simple, macrocefalia, paladar hundido.

2.6 Medicación Y Tratamiento

- Dextrosa 10 % 1000 IV pasar 9 ml/h
- Ampicilina 270 mg IV cada 12 horas
- Gentamicina 13.5 mg IV diario
- Omeprazol 2.7 mg IV diario
- Dextrosa 10% + Solutrol sodio 1.2 cc + Solutrol potasio 1 cc IV 2ml/h
- O2 ambiental a 31% FiO2

Se inicia conversaciones con familiares para posible tratamiento quirúrgico a la Sindactilia, cuando el RN tenga la edad necesaria.

Proceso de atención de enfermería

NANDA: 00104
NIC: 5244
NOC: 1000

Dominio 2 Nutrición
Etiqueta: Lactancia materna ineficaz 00104

R/C: Defecto oro faríngeo, reflejo débil de succión del niño.

E/P: Succión del pecho no mantenida, incapacidad del niño para coger el pecho materno.

M
E
T
A

Dominio: Salud Fisiológica (II)

Clase: Digestión y nutrición (K)

I
N
T
E
R
V
E
N
C

Etiqueta: 1000 Establecimiento de la lactancia materna: Lactante

Campo: Familia

Clase: W Cuidados de un nuevo bebe

Etiqueta: 5244 Asesoramiento en la lactancia

ESCALA DE LIKERT

INDICADORES	1	2	3	4	5
100005 Deglución audible			X		
100002 Sujeción areolar adecuada		X			
100014 Reflejo de succión			X		

- ACTIVIDADES**
1. Ayudar a asegurar que el lactante se sujeta bien a la mama (monitorizar una alineación correcta del lactante, sujeción y compresión areolar, y deglución audible).
 2. Instruir sobre las distintas posiciones para la lactancia (p. ej., posición de cuna cruzada, cogido como un balón de fútbol y decúbito lateral).
 3. Evaluar la capacidad del lactante para mamar.

PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA

NANDA: 00030
NIC: 3320
NOC: 0415

Dominio 3 Eliminación e Intercambio

Etiqueta: Deterioro del intercambio de gases 00030

R/C: desequilibrio en la ventilación – perfusión.

E/P: aleteo nasal, color de piel anormal (cianosis), patrón respiratorio anormal.

M
E
T
A

Dominio: Salud fisiológica (II)

Clase: Cardiopulmonar (E)

I
N
T
E
R
V
E
N
C
I

Etiqueta: 0415 Estado respiratorio

Campo: Fisiológico: complejo

Clase: Control respiratorio (K)

Etiqueta: 3320 Oxigenoterapia

ESCALA DE LIKERT

INDICADORES	1	2	3	4	5
041501 Frecuencia respiratoria				X	X
041508 Saturación de oxígeno			X	X	
041513 Cianosis			X	X	
041515 Disnea de pequeños esfuerzos			X		X

ACTIVIDADES

1. Control de signos vitales
2. Preparar el equipo de oxígeno y administrar a través de un sistema calefactado y humidificado.
3. Administrar oxígeno suplementario según órdenes.
4. Comprobar la posición del dispositivo de aporte de oxígeno.
5. Controlar la eficacia de la oxigenoterapia (pulsioxímetro, gasometría arterial), según corresponda.

2.7 Indicaciones de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales

En el presente caso clínico ponemos en práctica la teoría de los patrones funcionales de Marjory Gordon, los cuales son de gran importancia para la valoración de salud.

La valoración de estos patrones nos darán las pautas iniciales para reconocer la respuesta de las personas a diversas situaciones que pongan en riesgo su salud. Y a su vez plantear un medio adecuado para su tratamiento, a través del proceso de atención de enfermería.

2.8 Seguimiento

DÍA 1 – 28/01/2021

Ingresa a casa de salud neonato de 72 horas de nacido en brazos de progenitora, facies pálidas, con episodios de cianosis y dificultad respiratoria, que aparecen desde el día de hoy en la mañana y se han intensificado en el transcurso del día, neonato presenta macrocefalia, sindactilia en manos y pies, paladar hendido y repetidos episodios de hipo, es valorado por pediatra de turno quien decide su ingreso.

Pediatra de guardia prescribe exámenes de laboratorio e imágenes.

Acciones de enfermería:

- Canalización de vía periférica
- Registro de signos vitales
- Colocación en termocuna con oxígeno
- Monitorización permanente
- Recolección de muestra de sangre para exámenes de laboratorio

Signos vitales:

- **PA:** 64/32 mmHg
- **FC:** 119 ^{x1}
- **FR:** 44 ^{x1}
- **T°:** 36.5 °C
- **SPO²:** 99%
- **Peso:** 2700 gr

- **Talla:** 50 cm
- **PT:** 26 cm
- **PC:** 38 cm
- **PA:** 34 cm

DÍA 2– 29/01/2021

Neonato que cursa segundo día de hospitalización, activo, reactivo continúa en termocuna con oxígeno por casco cefálico, venoclisis permeable, conectada a monitorización permanente, en condiciones clínicas estables. Facies pálidas, cabeza aumentada de tamaño, baja implantación de las orejas, con cuello sin adenopatías, abdomen blando no doloroso, extremidades con presencia de sindactilia en manos y pies. Pediatra de turno prescribe referencia a hospital de 3^{er} nivel.

Se realiza ecografía abdominal y ecografía transfontanelar.

Acciones de enfermería:

- Registro de signos vitales
- Monitorización permanente
- Administración e medicamentos

Signos vitales:

- **PA:** 62/33 mmHg
- **FC:** 120 x1
- **FR:** 50 x1
- **T°:** 36 °C
- **SPO2:** 97%

Día 3 - 30/01/2021

Recién nacido que cursa su tercer día de hospitalización, al momento estable, activo, reactivo, continúa en termocuna con oxígeno por casco cefálico, saturando 99%, se observa malformación múltiple en manos, pies y cara con dificultad respiratoria leve, tiraje intercostal.

Paciente es referida a Guayaquil en ambulancia en compañía de progenitora e interno de medicina, para continuar valoración especializada.

Acciones de enfermería:

- Registro de signos vitales
- Monitorización permanente
- Administración e medicamentos

Signos vitales:

- **PA:** 100/71 mmHg
- **FC:** 109 x1
- **FR:** 36 x1
- **T°:** 36 °C
- **SPO2:** 97%

2.9 Observaciones

Durante la estancia hospitalaria se mantuvo un riguroso seguimiento al paciente debido a sus múltiples patologías.

La paciente paso su estadía intrahospitalaria tranquila, la mayor parte del tiempo dormida en posición decúbito lateral. Se observa a progenitora preocupada por el estado de salud y nutricional de la paciente.

Al momento de la trasferencia a hospital del tercer nivel, paciente permanece tranquila, estable, sin la necesidad de oxigeno suplementario.

Conclusiones

Al finalizar el estudio de caso se realizó el proceso de atención de enfermería en un recién nacido con síndrome de Apert, evaluando las complicaciones clínicas que pueda conllevar su enfermedad, siendo la más preocupante la muerte del paciente.

Además se podemos evidenciar que el síndrome de Apert es una mutación genética del gen FGFR2, que codifica una proteína llamada factor de crecimiento fibroblástico, la cual puede producir múltiples complicaciones graves para la salud.

El síndrome de Apert es una enfermedad poco conocida en el Ecuador, en su mayoría por la rareza de la enfermedad, se necesita de un gran esfuerzo multidisciplinario para poder hacer frente a este síndrome, y tratar de mejorar la calidad de vida del paciente afectado.

Referencias Bibliográficas

1. Camargo Luaces, Elsa, & Serrano Figueroa, Zulema. (2017). Síndrome de Apert. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 21(6), 191-195. Recuperado en 03 de septiembre de 2021, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942017000600023&lng=es&tlng=es.
2. Salinas, C. H. T., Ccanto, B. L., & Mucha, M. D. (2020). Síndrome de Apert. Repercusiones de un diagnóstico y abordaje tardío. *Pediatría*, 53(4), 153-157.
3. Información sobre Enfermería. (2020). Concepto de Proceso de atención de enfermería (PAE). *Concepto de Proceso de Atención de Enfermería (PAE)*.
4. INEPEO., & Social, M. de S. P. y B. (2013). Proceso de Atención de Enfermería (PAE) - Nursing care process. *Revista Salud Pública Paraguay*, 3(1).
5. Yumar Díaz, Amary, Gómez López, Maikel, Soria Díaz, Migdiala, & Sánchez Millian, Martha Beatriz. (2019). Síndrome de Apert. Reporte de caso. *Gaceta Médica Espirituana*, 21(3), 122-130. Epub 03 de diciembre de 2019. Recuperado en 25 de agosto de 2021, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212019000300122&lng=es&tlng=es.
6. Pérez, I. S. T., Salas, U. D. J. C., Martínez, M. C. D., & Vergara, A. C. Z. (2020). Síndrome de Apert: Acrocefalosindactilia: Caso Clínico. *Revista Ecuatoriana de Pediatría*, 21(1), ículo-1.

7. Cammarata-Scalisi, F., Yilmaz, E., Callea, M., Avendaño, A., Mihçi, E. y Alper, OM (2019). Hallazgos clínicos y genéticos de dos casos con síndrome de Apert. *Boletín médico del Hospital Infantil de México* , 76 (1), 44-48.
8. Wenger, TL, Hing, AV y Evans, KN (2019). Síndrome de Apert.
9. Conrady, C. D., Patel, B. C., & Sharma, S. (2021). Apert Syndrome. *StatPearls [Internet]*.
10. Simon, L. V., Hashmi, M. F., & Bragg, B. N. (2017). APGAR score.
11. Arévalo Estrella, C. M. (2021). Eficacia de la edad gestacional según medición del fémur fetal por ecografía frente a fecha de última regla y test de Capurro, Hospital II EsSalud Tarapoto, 2020.
12. Castro Guerrero, C. A., & Vega Guerra, S. D. C. (2020). *Condiciones maternas y perinatales que predisponen al uso de ventilación mecánica en neonatos* (Doctoral dissertation, Universidad de Guayaquil. Facultad de Ciencias Médicas. Carrera de Medicina).

Anexos



TEST DE APGAR			
SIGNO	0	1	2
LATIDOS CARDIACOS POR MINUTO	AUSENTE	MENOS DE 100	100 A MAS
ESFUERZO RESPIRATORIO	AUSENTE	IRREGULAR O DEBIL	REGULAR O LLANTO
TONO MUSCULAR	FLACIDEZ	FLEXION MODERADA DE EXTREMIDADES	MOVIMIENTOS ACTIVOS
IRRITABILIDAD REFLEJA	SIN RESPUESTA	MUECAS	LLANTO VIGOROSO O TOS
COLOR DE PIEL Y MUCOSAS	PALIDEZ O CIANOSIS GENERALIZADA	CIANOSIS DISTAL	ROSADO COMPLETAMENTE



PUNTAJE APGAR

CONDICIONES CLINICAS DEL RECIEN NACIDO

- 7 a 10 → VIGOROSO, CONDICION SATISFACTORIA
- 4 a 6 → LEVEMENTE DEPRIMIDO, ASFIXIA MODERADA, APNEA PRIMARIA
- 0 a 3 → SEVERAMENTE DEPRIMIDO, PROBABLE ASFIXIA SEVERA O GRAVE, CONSIDERAR APNEA SECUNDARIA

TEST SILVERMAN ANDERSON

SIGNOS CLÍNICOS	ELEVACIÓN DE TORAX Y DEL ABDOMEN	TIRAJE INTERCOSTAL	RETRACCIÓN DEL XIFOIDES	DILATACIÓN DE LAS ALAS NASALES	QUEJIDO ESPIRATORIO
GRADO 0	 SINCRONIZADAS	 NO EXISTE	 AUSENTE	 AUSENTE	 NO EXISTE
GRADO 1	 POCA ELEVACIÓN EN INSPIRACIÓN	 APENAS VISIBLE	 APENAS VISIBLE	 MÍNIMA	 SOLO AUDIBLE CON ESTETOSCOPIO
GRADO 2	 BALANCEO	 MARCADA	 MARCADA	 MARCADA	 AUDIBLE SIN ESTETOSCOPIO



PUNTAJE	DIFICULTAD RESPIRATORIA	PUNTAJE
0	NO DIFICULTAD RESPIRATORIO	EXCELENTE
1 - 4	AUSENTE O LEVE	SATISFACTORIO
5 - 7	MODERADA	GRAVE
8 - 10	SEVERA	MUY GRAVE

Test de CAPURRO (B) Valoración de la edad Gestacional

V.E. Alicia Santiago

Forma de la oreja	Pabellón de deformación plana no curvado 0	Pabellón parcialmente incurvado en el borde superior 8	Pabellón incurvado en el borde superior 16	Pabellón totalmente incurvado 24	
Tamaño de las glándulas mamarias	No palpable 0	Palpable menor a 5 mm 5	Palpable entre 5 y 10 mm 10	Palpable mayor de 10 mm 15	
Formación del pezón	Apenas visible sin areola 0	Diámetro menor de 7.5mm Areola lisa y chata 5	Diámetro mayor de 7.5 mm Areola punteada Borde no levantado 10	Diámetro mayor de 7.5 mm Areola punteada Borde levantado 15	
Textura de la piel	Muy fina, gelatinosa 0	fina lisa 5	Más gruesa Descamación superficial discreta 10	Gruesa, Grietas superficiales Descamación en manos y pies 15	Gruesa Grietas profundas apergaminadas 20
Pliegues Plantares	Sin pliegues 0	Marcas mal definidas en 1/2 anterior 5	Marcas bien definidas en 1/2 anterior Surcos en 1/3 anterior 10	Surcos en la 1/2 anterior 15	Surcos en mas de la 1/2 anterior 20