



UNIVERSIDAD TECNICA DE BABAHOYO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE SALUD Y BIENESTAR
CARRERA DE ENFERMERIA

Dimensión Práctica del Examen Complexivo Previo a la Obtención del Grado
Académico de Licenciado(a) en Enfermería

TEMA DEL CASO CLINICO

PROCESO DE ATENCION DE ENFERMERIA EN LACTANTE MENOR CON
SINDROME DE ACONDROPLASIA

AUTOR

JIMENES CUICHAN MERCEDES ROCIO

TUTOR

Mgs. JIMENEZ SUAREZ REYNA MARITZA

BABAHOYO-LOS RIOS-ECUADOR

2022

INDICE GENERAL

DEDICATORIA	I
AGRADECIMIENTO	II
TEMA DEL CASO CLINICO	III
RESUMEN	IV
ABSTRACT.....	V
Introducción.....	VI
I. Marco teórico	1
1.1 Justificación	5
1.2.1 Objetivo general	6
1.2.2 Objetivos específicos.....	6
1.3 DATOS GENERALES.....	7
II. METODOLOGIA DEL DIAGNOSTICO	8
2.1 Análisis de motivo de consulta y antecedentes. Historial clínico del paciente.....	8
2.2 principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual.....	8
2.3 examen físico (Exploración física).....	9
2.4 Información de exámenes complementarios realizados.	12
2.5 Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo.....	13
2.6 Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar.....	13
2.7 Indicación de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales.	15
2.8 Seguimiento.....	15
2.9 Observaciones.....	16

CONCLUSION	17
Referencias	18
ANEXOS	19

DEDICATORIA

Este caso clínico se la dedico a mis hijos Liliana, Karina, José, Betsy, mi nieto Jordán Eduardo ellos han sido mi motor principal que me inspira a seguir adelante cada día luchando por mis sueños y que ellos se sientan orgullosos de su madre y más adelante brindarle un futuro mejor y encaminarlos por el bien y que ellos también se superen luchen siempre por sus sueños.

A mi madre Amada Cuichan porque ha sido un gran ejemplo a seguir siempre me inculco valores y anhelaban que su hija sea una profesional y con esmero y dedicación lo estoy logrando es por ello que parte de mi educación se la dedicó a ella por su apoyo incondicional.

A mi esposo Jairon Bravo por su apoyo incondicional y confianza que de una u otra manera ha estado en constante apoyo para que me supere y juntos lograr las metas que tenemos a futuro.

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios por haberme otorgado una familia que siempre han estado a mi lado dándome ejemplo de superación, humildad y sacrificio enseñándome a valorar todo lo que tengo.

Agradezco a mi madre por la ayuda con mis hijos durante mis estudios sin su ayuda no estuviera logrando este objetivo de superación estoy agradecida con ella por el cuidado y entrega hacia mis hijos.

Sin dejar de agradecer a nuestra prestigiosa institución la universidad técnica de Babahoyo (UTB) por abrirme sus puertas y ser parte de esta familia UTB, a la igual manera mis más sinceros agradecimientos a la facultad de ciencias de la salud por la formación académica que me dio a lo largo de mi carrera universitaria.

Agradezco también a mi tutora del internado rotativo licenciada María Martillo por su entrega infinita quien me enseñó la responsabilidad del cuidado directo con los diferentes pacientes de las áreas.

TEMA DEL CASO CLINICO

PROCESO DE ATENCION DE ENFERMERIA EN LACTANTE MENOR CON
SINDROME DE ACONDROPLASIA

RESUMEN

El síndrome de acondroplasia es una de las enfermedades más comunes de enanismo, es un trastorno de tipo genético óseo que provoca un número de síntomas que impiden el crecimiento normal y sano del niño.

En el presente caso clínico es de un paciente pediátrico de sexo masculino de 6 meses diagnosticado con síndrome de acondroplasia desde el embarazo de la progenitora el cual es tratado regularmente en el Hospital Martín Icaza.

En el presente caso clínico se aplicó el proceso de atención de enfermería aplicando las taxonomías NANDA, NOC, NIC, para brindar los cuidados de enfermería necesarios para una pronta recuperación del paciente.

Palabras claves: acondroplasia, trastorno, enanismo, proceso, taxonomías.

ABSTRACT

Achondroplasia syndrome is one of the most common diseases of dwarfism, is a bone genetic disorder that causes a number of symptoms that prevent the normal and healthy growth of the child.

In the present clinical case, it is of a 6-month-old male pediatric patient diagnosed with achondroplasia syndrome since the mother's pregnancy, who is regularly treated at the Martin Icaza Hospital.

In the present clinical case, the nursing care process was applied by applying the NANDA, NOC, NIC taxonomies, to provide the necessary nursing care for a prompt recovery of the patient.

Keywords: achondroplasia, disorder, dwarfism, process, taxonomies.

Introducción

El presente caso clínico se realizó con el gran interés al saber que es una patología que conlleva un grupo de enfermedades del crecimiento óseo, comúnmente en los huesos largos de las piernas y los brazos.

Se estima que por cada 25000 nacidos vivos en todo el mundo aproximadamente 1 nace con acondroplasia, lo cual llegan a una edad de vida de 30 años aproximadamente. El síndrome de acondroplasia es la displasia esquelética no mortal más frecuente, en Ecuador se estima que existen 6 mil casos de enanismo aproximadamente en los cuales muy pocos son tratados adecuadamente para una mejor calidad de vida de ambas partes pacientes y sus familiares. (Cialzeta, 2019)

El caso clínico presente trata de un paciente lactante de 6 meses de edad de sexo masculino el cual es tratado en el Hospital Martín Icaza por presentar síndrome de acondroplasia el cual fue diagnosticado desde el embarazo de la madre, al paciente se valoran medidas antropométricas presentando peso: 6.1 kg, talla: 61 cm., pc: 45 cm. Signos vitales estables fc: 100 lpm, fr: 25 rpm, t°: 36.7 C°.

La elaboración de este estudio de caso clínico tiene como propósito principal aplicar el proceso de atención de enfermería y todos los conocimientos adquiridos y poner en ejecución un plan de cuidados e intervenciones de enfermería necesarios para mejorar las condiciones del paciente brindando comodidad y evitando riesgos de complicaciones a futuro aplicando la taxonomía NANDA, NOC, NIC.

I. Marco teórico

Enanismo

Según (centro medico) "Se refiere a una estatura muy baja promedio de las personas de la misma edad o raza provocada por la genética o por condiciones específicas."

Existen dos tipos de enanismo:

Enanismo desproporcionado:

Cuando el tamaño corporal es desproporcionado algunas partes del cuerpo son más pequeñas mientras que otras partes del cuerpo tienen un tamaño promedio o superior al promedio. Los trastornos que producen estas características inhiben el desarrollo de los huesos.

Enanismo proporcionado:

Se da cuando todas las partes del cuerpo son pequeñas en la misma medida y parecen ser proporcionadas a una estatura promedio de un cuerpo. Las patologías presentes al nacer o en la primera infancia limitan el desarrollo y crecimiento en general. (mayo clinic, 2019)

Acondroplasia

la acondroplasia es la condición más común de enanismo; es un cambio óseo de origen cromosómico, característico por un acortamiento simétrico de todos los

huesos largos y manteniendo una longitud normal de la columna vertebral, lo que resulta en un crecimiento descoordinado del cuerpo.

El síndrome de acondroplasia se debe a cambios en la información genética recibida por los receptores del factor de crecimiento del fibroblasto, esto conduce al desarrollo de cartílagos mal formados, calcificación acelerada impidiendo el crecimiento óseo normal.

Las personas que padecen acondroplasia tienen extremidades más cortas de lo normal y un tronco promedio o normal y cabezas ligeramente más grande existe un alto riesgo de muerte infantil debido a obstrucciones de las vías respiratorias y la compresión que se produce en la medula ósea. (magar, 2014)

Etiología

La acondroplasia es producida a mutaciones en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos, el cual se encarga de codificar un receptor transmembrana implicado en la regulación de funciones como es el crecimiento óseo lineal. En su gran mayoría de mutaciones afecta a una glicina específica que es reemplazada por argina, lo que resulta en mutaciones de ganancia de función. (pereira, 2019)

Síntomas

Una persona con acondroplasia puede presentar un sin número de síntomas. Los cuales como más importantes tenemos los siguientes:

- Baja estatura, la altura promedio de los barones es de 131 cm. más o menos 5.6 cm de variación y en mujeres 124 cm. Más o menos 5.9 cm. De variación.
- Cráneo desproporcionadamente grande.

- Curvatura anormal pronunciada en la columna vertebral, como cifosis y lordosis lumbar.
- Tronco de tamaño normal con miembros superiores e inferiores cortos.
- Piernas arqueadas y manos pequeñas con dedos en forma de tridentes.
- Hipotonía leve.
- Inteligencia por lo general es normal. (ruiz, 2020)

Diagnostico

La acondroplasia se diagnostica fácilmente en el período neonatal, siempre que sus características clínicas y radiológicas estén dentro del alcance del pediatra. Aunque la confirmación molecular de las mutaciones que ocurren en el gen del receptor FGFR3 es fundamental para el diagnóstico de displasia ósea, esta información es difícil de obtener en la práctica clínica diaria. El impacto de la mutación puede entenderse mediante la identificación de mutaciones en el receptor FGFR3, que conducen a la ubicación incorrecta completa de las células en la zona proliferativa, lo que da como resultado un crecimiento longitudinal anormal del hueso tubular. (Frade, Oliveira, & Jesus, 2012)

Tratamiento

Actualmente no existe un tratamiento farmacológico para la acondroplasia. Sin embargo, es importante tener un adecuado seguimiento médico y recibir atención especializada por parte de un equipo multidisciplinario, en muchos casos también es importante el apoyo psicológico. Además, la atención temprana es fundamental.

Durante la infancia es importante controlar el aumento de peso mediante una dieta equilibrada y actividad física para evitar complicaciones posteriores. Además, se recomienda evitar actividades que puedan dañar la unión craneocervical.

Por otro lado, deben tratarse las complicaciones médicas provocadas por la propia acondroplasia, como infecciones de oído u otitis media. Además, si se presentan problemas de audición, también deben tratarse. A nivel de logopedia, la intervención también suele ser necesaria para prevenir dificultades en el habla o la deglución. (mitjana, 2021)

1.1 Justificación

El síndrome de acondroplasia es la enfermedad más típica de enanismo la cual abarca muchas patologías y complicaciones a futuro es por esto la gran importancia de este caso clínico donde se realiza el proceso de atención de enfermería el lactante menor con síndrome de acondroplasia ayudando a mejorar las patologías del paciente, por ello también es de gran interés esta patología las causas sus complicaciones y como conllevar los cuidados de enfermería en estos tipos de paciente.

La mayoría de personas que padecen acondroplasia no son tratados adecuadamente o simplemente no buscan ayuda por miedo a ser discriminados o conllevan una autoestima baja. Enfermería brinda cuidados a personas enfermas, sanas y familiares. Una enfermera se enfatiza en la recuperación física, psicológica, espiritual, emocional del paciente.

1.2.1 Objetivo general

- Aplicar el proceso de atención de enfermería en lactante menor con síndrome de acondroplasia.

1.2.2 Objetivos específicos

- aplicar la valoración céfalo-caudal al lactante menor con síndrome de acondroplasia.
- Formular los diagnósticos e intervenciones de enfermería según las taxonomías NANDA, NOC NIC.
- Evaluar los resultados de las intervenciones de los cuidados de enfermería.

1.3 DATOS GENERALES

- **Nombres Completos:** NN
- **Fecha de nacimiento:**
- **Sexo:** Masculino
- **Edad:** 6 meses de edad
- **Estado civil:** Soltero
- **Etnia:** Mestizo
- **Lugar de nacimiento:** Babahoyo
- **Lugar de residencia:** Montalvo
- **Nivel socio económico:** Medio

II. METODOLOGIA DEL DIAGNOSTICO

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

Paciente de sexo masculino de 6 meses de edad con diagnóstico de síndrome de acondroplasia es llevado por su progenitora al control por consulta externa en el Hospital Martin Icaza, presentado las medidas antropométricas siguientes: peso: 6.1 kg, talla: 61 cm., pc: 45 cm. con signos vitales estables fc: 100 lpm, fr: 25 rpm, t°: 36.7 C°.

Antecedentes personales: Ninguno.

Antecedentes familiares: Abuelo Materno diabético, Abuelo paterno Hipertenso.

Factores de riesgo: Madre adolescentes, padres que llevan el GENFGR3.

2.2 principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual.

Paciente pediátrico de sexo masculino de 6 meses de edad es llevado a consulta externa en el Hospital Martin Icaza por su progenitora para control rutinario. Madre el paciente no refiere novedad alguna, diagnosticado con síndrome de acondroplasia desde su nacimiento.

2.3 examen físico (Exploración física).

Cabeza: macrocefalia, buena implantación de cabello acorde a su edad.

Ojos: simétricos, pupilas isocóricas, reactivas a la luz.

Oídos: simétricos, conducto auditivo permeable, membranas rosadas, intactas, sin presencia de secreciones, sin presencia de dolor a la tracción del trago, ni retracciones de antitrago.

Nariz: Aleteo nasal, coanas permeables, sin presencia de secreciones.

Boca: Labios simétricos, mucosas húmedas.

Cuello: Simétrico, acorde a su biotipo, flexible, no doloroso a los movimientos de flexión, no se evidencian adenopatías.

Tórax: Simétrico, aspecto y configuración normal, adecuada ventilación de los campos pulmonares.

Abdomen: Blando depresible no doloroso a la palpación, ruidos hidroaéreos presentes.

Extremidades superiores e inferiores: Simétricas, móviles, se evidencia tamaño reducido tanto en miembros superiores como inferiores no acordes a su edad.

Región genital: Compatibles con su sexo masculino sin alteraciones.

Peso: 6.1 kg

Talla: 61cm

PC: 45cm

Signos vitales:

- **Frecuencia cardiaca:** 100 lpm.
- **Frecuencia Respiratoria:** 25 rpm.
- **Spo2:** 97%.
- **Temperatura:** 36.7 °C.

2.3.1 Valoración de enfermería por patrones funcionales (teoría de Marjory Gordon).

1. Percepción / manejo de la salud

Madre refiere que el paciente presenta su carnet de vacuna al día.

2. Nutricional / Metabólico

Paciente pesa 6.1 kg, madre refiere alimentación mixta, con leche materna y formula.

3. Eliminación.

No presenta alteraciones.

4. Actividad / Ejercicio

Sin alteraciones, realiza actividad física acorde a su edad.

5. Cognitivo / Perceptual

Paciente activo-reactivo, alerta, consiente, no presenta problemas de audición, gusto, olfato y tacto.

6. Auto percepción / Autoconcepto

No valorado.

7. Rol / Relaciones

Apoyo incondicional de su familia, tiene buen apego a su madre.

8. Sexualidad / Reproducción

Órganos geniales acorde a su sexo y edad, sin alteraciones evidentes.

9. Afrontamiento / tolerancia al estrés

Sin alteraciones.

10. Valores / Creencias

No valorado.

11. Seguridad / Protección

Sin alteraciones.

12. Confort

Mantiene el apoyo de toda la familia, se mantiene tranquilo.

13. Crecimiento y desarrollo

Paciente presenta un peso y talla no acorde a su edad debido a su patología (síndrome de acondroplasia).

2.3.2 Patrones funcionales alterados

- 2. Nutrición/Metabólico
- 13. Crecimiento y desarrollo

2.4 Información de exámenes complementarios realizados.

BIOQUIMICA SANGUINEA

Glucosa	91.8 mg/dl
Colesterol	182.3 mg/dl
Triglicéridos	88.7 mg/dl
Urea	10.9 mg/dl
Creatinina	0.50 mg/dl
Ácido úrico	3.47 mg/dl

TGO	25.5 U/l
TGP	16.88 U/l
Proteínas totales	5.89 gr/dl
PCR	3.10 mg/dl

2.5 Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo.

- **Diagnostico presuntivo:** Macrocefalia.
- **Diagnóstico diferencial:** Hipocondroplasia.
- **Diagnóstico definitivo:** Síndrome de acondroplasia.

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

Valoración de enfermería

Tomando como conclusión la valoración funcional según la teorizante Marjory Gordon; podemos diferenciar los patrones alterados para establecer un plan de cuidados de enfermería apropiados para restituir aquellos alterados.

Diagnóstico de enfermería

- **DX:** Riesgo de crecimiento desproporcionado, **R/C:** Trastornos genéticos, **E/P:** Extremidades superiores e inferiores cortas.

NANDA: 00113
NOC: 0110
NIC: 8274



DX. RIESGO DE CRECIMIENTO DESPROPORCIONADO

M
E
T
A
S

R/C: TRASTORNOS GENETICOS

E/P: Extremidades superiores e inferiores cortas.

Dominio: SALUD FUNCIONAL I

ESCALA DE LIKERT

INDICADORES	1	2	3	4	5
Percentil de longitud/talla por sexo		X			
Percentil de longitud/talla por edad		X			
Percentil de perímetro craneal por edad			X		
Percentil del peso por edad				X	

Clase: B: CRECIMIENTO Y DESARROLLO

Etiqueta: 0110 CRECIMIENTO

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

Campo: FAMILIA

Clase: Z: CUIDADOS DE CRIANZA DE UN
NUEVO BEBE

Etiqueta: 8274 FOMENTAR EL
DESARROLLO: NIÑOS

ACTIVIDADES

1. Identificar las necesidades especiales del niño y las adaptaciones necesarias cuando proceda.
2. Crear un espacio seguro y bien definido que el niño explore y aprenda.
3. Asegurar que las pruebas y tratamientos médicos se realicen de una manera oportuna.
4. Enseñar a los padres los hitos de desarrollo normales y las conductas relacionadas con ella.
5. Remitir a los padres a grupos de apoyo según corresponda.

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

Mi acción de enfermería se basa en la teórica Callista Roy porque “ella describe al individuo como un ser holístico que se adapta a través de un proceso de aprendizaje adquirido, por lo que las enfermeras deben ver al individuo como un ser exclusivo, acreedor, autosuficiente y un entorno donde la independencia y pertenencia se sienten inseparables (eriquez, 2021)

Considero que esta es una enfermedad donde debemos ver el grado de adaptación y los estímulos necesarios para afrontar los cambio en su salud a lo largo de su vida, ya que es una condición que perdurara a lo largo de su vida.

2.8 Seguimiento

El 04 de abril del 2022 paciente acude a consulta externa por control rutinario siendo así valorado por la pediatra tratante, presentando alteraciones en las medidas antropométricas, se mandó hacer estudios de laboratorio, se brindó los cuidados de enfermería al paciente y se capacito a los familiares de acuerdo a la patología.

Paciente fue referido al hospital Del Niño Dr. Francisco de Icaza Bustamante para ser valorado por el genetista, Endocrinólogo; neurólogo, otorrinolaringólogo, traumatólogo.

2.9 Observaciones

El síndrome de acondroplasia es una condición que conllevan a muchas complicaciones a lo largo de la vida.

Es de gran importancia llevar un control recurrente con el médico tratante para evitar complicaciones a futuro.

Se informa y se educa a los familiares sobre la patología del paciente las posibles complicaciones, cuidados a tener en él.

CONCLUSION

Concluyendo el estudio de caso clínico se logró aplicar el Proceso de Atención de Enfermería eficazmente a la patología del lactante menor, obteniendo una mejoría en su condición clínica.

Se valoró al paciente de manera céfalo-caudal permitiendo una mejor visión clínica del paciente.

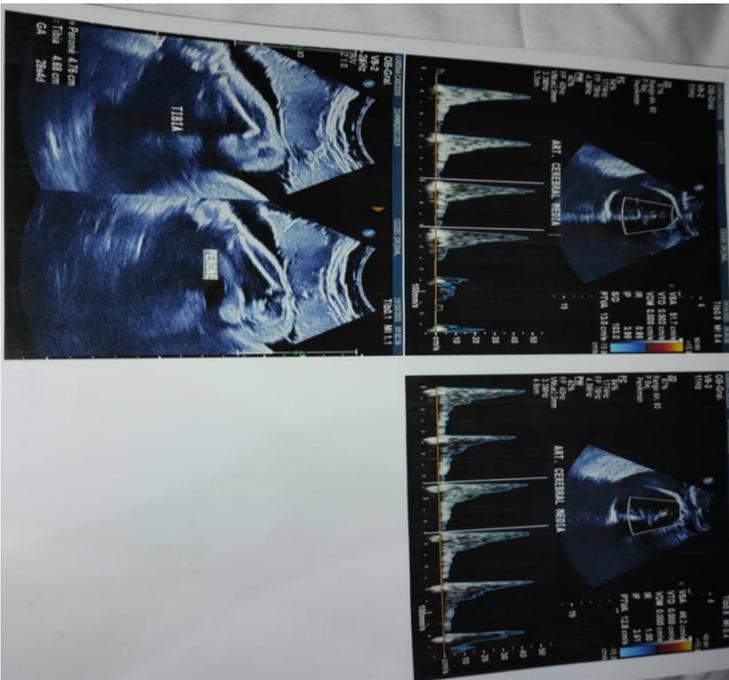
Se logró establecer cuidados de enfermería a fines de disminuir riesgos relacionados a su patología, brindando información necesaria a los familiares para que tengan un mejor conocimiento de la enfermedad y lo que conlleva el tratamiento.

Con la aplicación oportuna y correcta de los cuidados de enfermería establecidos se puede establecer los riesgos del paciente y actuar ante ellos.

Referencias

- centro medico. (s.f.). *centro medico abc*. Obtenido de <https://centromedicoabc.com/padecimientos/enanismo/>
- cialzeta, d. (marzo de 2019). *revista pediatria*. Obtenido de <http://revistapediatria.com.ar/wp-content/uploads/2012/03/con249-16.pdf>
- eriquez, i. b. (2021). *utb*. Obtenido de <http://dspace.utb.edu.ec/bitstream/handle/49000/10379/E-UTB-FCS-ENF-000513.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Frade, L. Y., Oliveira, J. d., & Jesus, J. A. (15 de diciembre de 2012). *brasiliamedica*. Obtenido de <http://www.rbm.org.br/details/131/pt-BR/acondroplasia--diagnostico-clinico-precoce>
- magar. (2014). *fundacion magar*. Obtenido de <http://www.acondroplasia.com/que-es-la-acondroplasia/>
- mayo clinic. (15 de junio de 2019). *mayo clinic*. Obtenido de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/dwarfism/symptoms-causes/syc-20371969>
- mitjana, i. r. (2021). *azsalud*. Obtenido de <https://azsalud.com/enfermedades/acondroplasia>
- pereira, d. e. (septiembre de 2019). *orphanet*. Obtenido de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=15
- ruiz, i. (2020). *azsalud*. Obtenido de <https://azsalud.com/enfermedades/acondroplasia>

ANEXOS





Document Information

Analyzed document	MERCEDES JIMENEZ CUICHAN.docx (D142195848)
Submitted	7/19/2022 4:32:00 AM
Submitted by	
Submitter email	loterot@utb.edu.ec
Similarity	7%
Analysis address	loterot.utb@analysis.orkund.com

Sources included in the report



Firmado electrónicamente por:
**REYNA MARITZA
JIMENEZ SUAREZ**