



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA
ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA
PACIENTE CON DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT”**

Requisito previo para optar por el Título de Licenciada en Estimulación Temprana

Autora: Galarza IpiALES, Rebeca Soledad

Tutora: Lic. Mg. Troya Ortiz, Elsa Verónica

Ambato – Ecuador

Octubre 2018

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutora del Análisis de Caso Clínico sobre el tema: **“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON Distrofia Miotónica de Steinert”** de Rebeca Soledad Galarza Ipiales, estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado calificador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud

Ambato, Julio del 2018

LA TUTORA

.....
Lcda. Mg. Troya Ortiz, Elsa Verónica

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el trabajo de investigación “**ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT**”, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuesta son de exclusiva responsabilidad de mi persona como autora de este trabajo de grado.

Ambato, Julio del 2018

LA AUTORA

.....

Galarza Ipiales, Rebeca Soledad

DERECHOS DE AUTOR

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte de él, un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este Análisis de Caso Clínico, dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autora.

Ambato, Julio de 2018

LA AUTORA

.....

Galarza IpiALES, Rebeca Soledad

APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Informe de Investigación, sobre el tema: **“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT”**, de Rebeca Soledad Galarza Ipiales, estudiante de la carrera de Estimulación Temprana.

Ambato, Octubre del 2018

Para constancia firman

.....

PRESIDENTE/A

.....
.....

1er VOCAL

2do VOCAL

DEDICATORIA

A:

Dios, por darme la oportunidad de vivir y por estar conmigo en cada paso que doy, por darme sabiduría, por fortalecer mi corazón e iluminar mi mente permitiéndome llegar hasta este punto y por haber puesto en mi camino a aquellas personas que han sido mi soporte y compañía durante este largo camino que hoy termina.

Mi madre, quien ha sido el pilar fundamental en mi vida, mi ejemplo a seguir, quien me ha apoyado incondicionalmente a pesar de las dificultades, quién me demostró que con tenacidad y ahínco puedo conseguir lo que me proponga, por ser mi guía constante de trabajo y esfuerzo, por confiar siempre en mis capacidades y talentos apoyándome en cada decisión, por estar siempre presente y luchar junto a mí dándome ánimo para que no me rindiera nunca.

Mi abuelita, quién siempre estuvo pendiente de mí, aconsejándome, inculcándome el amor a Dios y lo valioso que es confiar en él poniendo mi vida en sus manos día a día, y a pesar de que no pudo mirar en esta tierra la culminación de mi carrera universitaria, de esta meta alcanzada se que estaría muy orgullosa de lo que he logrado y aunque me hace demasiada falta, siempre recordaré cada una de sus palabras, las cuales me han permitido llegar hasta donde hoy estoy.

De manera especial a mi prima quién a sido como esa hermana que nunca tuve, la que ha estado en mis penas y alegrías, la que me ha cuidado siempre y que nunca me ha dejado sola, este logro también es gracias a ti que me has dado la fuerza y ánimos para seguir adelante a pesar de lo difícil que ha sido.

Al resto de mi familia y amigos que también han sido parte de este proceso, de esta meta cumplida, gracias a todos por su apoyo y comprensión siempre.

Rebeca Soledad Galarza

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios por darme la vida y la sabiduría para lograr cumplir este sueño, superando los obstáculos que se han presentado a lo largo de mi aprendizaje, ya que con su bendición me ha ayudado a alcanzar este logro.

Un agradecimiento al esfuerzo de mi madre y de mi familia en general, quienes con su apoyo moral y económico me han ayudado desde el inicio de esta etapa que hoy culmina, la misma que es un paso más para seguir adelante y alcanzar nuevas metas como profesional.

De igual manera extiendo mi gratitud hacia la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica de Ambato, a la Carrera de Estimulación Temprana y a cada uno de los docentes que con su guía a lo largo de mi vida estudiantil me han permitido formarme como profesional.

Rebeca Soledad Galarza

ÍNDICE GENERAL DE CONTENIDOS

APROBACIÓN DEL TUTOR.....	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO	iii
DERECHOS DE AUTOR	iv
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR.....	v
DEDICATORIA	vi
AGRADECIMIENTO	vii
ÍNDICE DE TABLAS	ix
ÍNDICE DE GRÁFICOS	x
RESUMEN.....	xi
SUMMARY	xiii
1. INTRODUCCIÓN	1
2.- OBJETIVOS	5
2.1. Objetivo general:.....	5
2.2. Objetivos Específicos	5
3.- RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES:	5
3.1. FUENTES DE RECOLECCIÓN:	5
3.2. IDENTIFICACIÓN Y RECOPIACIÓN DE LA INFORMACIÓN NO DISPONIBLE	7
4. DESARROLLO	8
4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO	8
4.1.1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN	8
4.2. DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DETALLADA DEL CASO.....	10
4.2.1. INFORMACIÓN HISTORIA CLÍNICA HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO	11
4.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO:	41
4.3. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD	45
4.4. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS.....	48

4.5 CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA	49
4.6. PROPUESTA DE TRATAMIENTO.....	52
4.6.1. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA DE LA PROPUESTA.....	52
4.6.1.1. Distrofia Miotónica de Steinert	52
4.6.1.2. Características de la Distrofia Miotónica de Steinert de Forma Congénita.....	52
4.6.1.3. Desarrollo Motor	53
4.6.1.4. Hitos del Desarrollo Motor de 0 A 1 Año	53
4.6.1.5. Hitos del Desarrollo Motor De 1 A 2 Años.....	55
4.6.2. ESTIMULACIÓN TEMPRANA	56
4.6.2.1. Estimulación Precoz y Plasticidad Neuronal.....	57
4.6.2.2. Estimulación Temprana en niños con Necesidades Especiales.....	58
4.6.2.3. Estimulación Sensorial y Percepción	59
4.6.3. DESCRIPCIÓN EVALUACIÓN DE LA PACIENTE	60
4.6.4. PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO	62
4.6.5. PLAN DE ACTIVIDADES	64
5. CONCLUSIONES	70
6. RECOMENDACIONES:.....	72
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	73
8. ANEXOS	77

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Test de Ballard	17
Tabla 2. Biometría Hemática	23
Tabla 3. Química Sanguínea	23
Tabla 4. Diagnóstico Molecular: Distrofia Miotónica de Steinert.....	37
Tabla 5. Caracterización de las oportunidades de mejora.....	51

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1. Test de Ballard 16

Gráfico 2. Factores de Riesgo Modificables y no Modificables 42

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA

**“ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA
PACIENTE CON DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT”**

Autora: Galarza Ipiiales, Rebeca Soledad

Tutora: Lic. Mg. Troya Ortíz, Elsa Verónica

Fecha: Julio 2018

RESUMEN

La Distrofia Miotónica de Steinert (DMS) es una enfermedad de origen genético que puede afectar a ambos sexos por igual, es heredada de manera dominante, resulta de la expansión del número de repeticiones del trinucleótido citosina, timina, guanina (CTG) en el cromosoma 19, puede aparecer tanto de forma congénita, en la infancia o adultez pero se ha determinado que la forma congénita es una de la más graves, la repercusión más grande que se ve en estos pacientes es a nivel motor por lo cual su desarrollo se va enlenteciendo.

El presente caso se basa en el estudio de una paciente de un 1 año 10 meses que asiste Centro de Salud Tipo B “Pilahuín”. La paciente es oriunda de la provincia de Tungurahua, cantón Ambato, etnia indígena. La madre refiere que su embarazo no fue planificado y que se enteró del mismo cuando tenía 5 meses de gestación, se realizó pocos controles ya que al ser una persona de escasos recursos y etnia indígena la mayoría de su tiempo lo ocupaba en labores de campo para poder sustentar su hogar. El parto fue mediante cesárea a las 37 semanas de gestación, al momento del nacimiento la niña se encontraba con mucha hipotonía y un cuadro de distrés respiratorio por lo que los médicos deciden ingresarla a la Unidad de Salud, posteriormente debido a sospechas sobre una distrofia se realizan pruebas genéticas en el Hospital de las Fuerzas Armadas donde básicamente se confirma el diagnóstico de Distrofia Miotónica de Steinert tanto en la madre como la niña, momento en el cual la madre de la paciente se entera de su enfermedad, cabe recalcar que para un mejor diagnóstico se requerían de otro tipo de pruebas que no se encuentran disponibles en el país. En el presente trabajo se detalla tanto los antecedentes así como la evolución de la paciente además se pretende determinar qué beneficios le

puede traer la estimulación temprana en su desarrollo motor, así también se proponen actividades alternativas que puedan contribuir aún más a mejorar el desarrollo y calidad de vida de la niña.

PALABRAS CLAVES: DISTROFIA, MIOTÓNICA, TRINUCLEÓTIDO, TIMINA, CITOSINA, GUANINA, ESTIMULACIÓN TEMPRANA

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO
FACULTY OF HEALTH SCIENCES
EARLY STIMULATION CAREER

**"EARLY STIMULATION IN THE MOTOR DEVELOPMENT OF A
PATIENT WITH STEINERT MIOTONIC DYSTROPHY"**

Author: Galarza Ipiales, Rebeca Soledad

Tutor: Lic. Mg. Troya Ortíz, Elsa Verónica

Date: July 2018

SUMMARY

Steinert Myotonic Dystrophy (DMS) is a disease of genetic origin that can affect both sexes equally, is inherited in a dominant manner, resulting from the expansion of the number of trinucleotide repeats cytosine, thymine, guanine (CTG) in the chromosome 19, it can appear both congenitally, in childhood or adulthood but it has been determined that the congenital form is one of the most serious, the greatest repercussion seen in these patients is at the motor level, so its development goes slowing down

The present case is based on the study of a patient of 1 year 10 months who attends in Centro de Salud Tipo B “Pilahuín”. The patient is a native of the province of Tungurahua, canton Ambato, an indigenous ethnic group. The mother reports that her pregnancy was unplanned and that he learned of it when 5 months pregnant, few controls was performed since being a person poor and indigenous ethnic group most of his time engaged in field work for to be able to sustain your home. The girl was born by caesarean at 37 weeks of gestation, at birth the child was very hypotonic and respiratory distress so doctors decide to enter it to the Health Unit, later because of suspicions about dystrophy genetic tests are performed at the Hospital of the Armed Forces where basically the diagnosis of myotonic dystrophy of Steinert is confirmed both the mother and the child, at which point the patient's mother learns of her illness , it should be emphasized that for a better diagnosis other tests that are not available in the country were required. In this work we detail both the antecedents as well as the evolution of the patient. In addition, we intend to determine what benefits early stimulation can bring to her motor development, as well as propose alternative

activities that can contribute even more to improving development and quality of the girl life.

KEY WORDS: DISTROPHY, MYOTONIC, TRINUCLEOTIDE, TIMIN, CITOSINE, GUANINE, EARLY STIMULATION

1. INTRODUCCIÓN

Según la Asociación de Distrofia Muscular para las Enfermedades Neuromusculares (ADM 2013) la Distrofia Miotónica (DM) es una enfermedad de origen genético que puede afectar a ambos sexos por igual, es heredada de manera dominante, lo que significa que por cada embarazo existe un riesgo de un 50% de heredarla siempre y cuando uno de los padres esté afectado. Pero como en todas las enfermedades genéticas existe un mecanismo en el cual la alteración o mutación se produce por primera vez en el sujeto y no en sus progenitores; por lo tanto se habla de una mutación “de novo” que significa nueva, es decir no heredada (Krebs, 2013).

Existen dos variantes de esta enfermedad las llamadas Distrofia Miotónica tipo 1 y la Distrofia Miotónica tipo 2. La Distrofia Miotónica tipo 1 (DM1), también conocida como ENFERMEDAD DE STEINERT, es la forma más común. (Valencia, 2017).

La Distrofia Miotónica de Steinert (DMS), fue descrita por primera vez en 1909 por Steinert, esta enfermedad resulta de la expansión del número de repeticiones del trinucleótido citosina, timina, guanina (CTG) más de 50 en el gen de la proteína quinasa de distrofia miotónica (DMPK por sus siglas en inglés) del cromosoma 19. Se presenta una mutación a partir de la cual un pequeño segmento del gen se expande más allá de lo esperado. Este gen tiene en su versión normal entre 5 y 37 repeticiones de una secuencia de 3 nucleótidos (elementos constitutivos de los genes). En la Distrofia Miotónica 1 o Enfermedad de Steinert (DMS) se expande de manera anormal y prolonga así el número de repeticiones de dicha secuencia (Domingues, 2014).

Según Oruña (2013) se presume que su origen data de tiempos remotos al norte de Europa además que se describe a un Faraón egipcio (Akenatón), que mostraba una cara alargada, mejillas hundidas, boca entreabierta, párpados caídos y cuello largo

como el de un cisne. Al no ser estas características comunes en lo pobladores del país se presume que el faraón pudo haber estado afectado por esta patología.

En Canadá en una región de Quebec se estima que la incidencia de esta patología es de 1 en 475 personas, con alrededor de 600 casos en una población de 285000 con una prevalencia 30 – 60 veces mayor que en otra partes del mundo además es la segunda distrofia muscular más frecuente en EEUA, Europa y Australia (Oruña, 2013).

Esta alteración genética se manifiesta predominantemente en el sistema músculo esquelético, cardíaco, ocular y neurológico, por lo tanto da lugar a una afección multisistémica. La Distrofia Miotónica Tipo 1 o de Steinert (DM1) tiene 4 formas clínicas de presentación, las mismas que determinaran la severidad la cual puede variar mucho y suele relacionarse con la edad de comienzo de los síntomas, mientras más temprano aparezcan más severos pueden ser, la forma congénita es la de presentación más grave, la transmisión es en más del 90% de los casos de origen materno por probable inestabilidad meiótica aumentada durante la ovogénesis, en relación con la espermatogénesis (Domingues, 2014).

La Distrofia Miotónica de Steinert se incluye en las enfermedades por expansión de trinucleótidos pero en cuanto a su etiología no existe una causa específica por la que se da dicha expansión, se sabe que es una enfermedad autosómica dominante es decir que uno de los progenitores debe tener el gen mutante para desencadenar esta condición, pero no hay una explicación detallada de porque ocurre la expansión del gen y posterior mutación del mismo.

El Ministerio de Salud Pública del Ecuador ubica a la Distrofia Miotónica de Steinert dentro de la categoría de Trastornos Miotónicos de las 106 enfermedades consideradas como Catastróficas, Raras o Huérfanas que son aquellas patologías de curso crónico que supone alto riesgo, cuyo tratamiento es de alto costo

económico e impacto social y que por ser de carácter prolongado o permanente pueda ser susceptible de programación (MSP, Modelo de Atención Integral de Salud, 2013).

Según el Diario El Comercio en una encuesta realizada en el año 2012 de la Misión Manuela Espejo un total de 3500 personas padecen enfermedades catastróficas, raras o huérfanas.

La Distrofia Miotónica de Steinert es una patología poco conocida y considerada de baja prevalencia en el país además es complicada para diagnosticar, más aún en las áreas rurales ya que se necesitan varias pruebas las cuales suelen ser costosas e incluso algunas no se encuentran disponibles en el Ecuador, sino en laboratorios extranjeros, no existen Registros Médicos oficiales sobre casos de esta distrofia y en la actualidad no hay un tratamiento específico para esta patología.

En cuanto a la estimulación temprana y la influencia que puede tener en esta patología va a depender mucho de la edad de diagnóstico y si la intervención se hace oportunamente y con un equipo multidisciplinario pero en sí la estimulación temprana brinda múltiples beneficios proporciona al niño las mejores oportunidades de desarrollo físico, intelectual y social para que sus capacidades y habilidades se desarrollen de mejor manera. La estimulación temprana fomenta principalmente el desarrollo psicomotor del niño, así como su desarrollo cognitivo. Además a través de estas actividades de estimulación se pretende que el niño vaya paulatinamente desarrollando autonomía e independencia(Toma, 2016).

Por otro lado la estimulación temprana en niños con discapacidad es fundamental puesto que fomentará su capacidad motora e intelectual ya que por medio de varias actividades establecemos una cadena de acciones a favor del incremento de las capacidades del niño, mientras más temprano se inicie con la terapia mejores serán los resultados que se obtenga.

La característica más importante de la estimulación temprana sobre todo en pacientes con alguna discapacidad es que los niños puedan recibir atención de forma sistematizada, con estímulos brindados gradualmente de acuerdo a sus características, áreas de intervención y edad del niño. Desde el punto de vista de la rehabilitación uno de los objetivos primordiales de la estimulación temprana en niños con discapacidad es optimizar el potencial del niño así como compensar sus déficits de manera que en un futuro pueda integrarse a una vida plena, en todos los ámbitos (Fuentes, 2016).

Los programas de estimulación temprana están destinados para niños con o sin discapacidad pero refiriéndose netamente a la Distrofia Miotónica de Steinert no existe un programa específico para ello, pero si se puede tratar muchas de las deficiencias que por la misma patología se presentan, sobre todo a nivel de desarrollo motor que es uno de los que más se ve afectado con esta enfermedad, un programa de estimulación temprana se diseña en base a las necesidades y características de cada niño determinando los objetivos que se quieren trabajar para poder realizar la intervención la cual por lo general va encaminada a un área en particular pero no significa que no se trabaje el desarrollo en forma global. .

2.- OBJETIVOS

2.1. Objetivo general:

Determinar la influencia de la Estimulación Temprana en el desarrollo motor de una paciente con Distrofia Miotónica de Steinert.

2.2. Objetivos Específicos

- Identificar las características de la Distrofia Miotónica de Steinert.
- Analizar el cuadro clínico de la paciente con Distrofia Miotónica de Steinert para identificar si la Estimulación Temprana que recibió ayudó o no en el desarrollo motor de la misma.
- Proponer un plan de actividades de Estimulación Temprana para el desarrollo motor de una paciente con Distrofia Miotónica de Steinert.

3.- RECOPIACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN DISPONIBLES:

El presente análisis de caso se fundamenta en varias fuentes de información confiable las cuales son descritas a continuación:

3.1. FUENTES DE RECOLECCIÓN:

- Entrevista no estructurada, personal directa con la madre de la paciente: la misma que trató de colaborar con la información al momento de realizado el interrogatorio, cabe recalcar que la madre además de la Distrofia Miotónica de Steinert presenta una discapacidad intelectual moderada por lo que fue un poco difícil al momento de realizarle las preguntas ya que en un inicio no lograba recordar con exactitud ciertos puntos pero pudo proporcionar varia información además de colaborar con el respectivo consentimiento para la realización del análisis de caso.

- La Historia Clínica de la paciente proviene del Hospital General Docente Ambato de la cual se obtuvieron la mayoría de datos del presente caso clínico, desde el nacimiento, evolución subsecuente de la paciente durante los dos meses que estuvo hospitalizada en esta Unidad de Salud, así como los resultados de exámenes de laboratorio solicitados, tiempo de estancia hospitalaria, características de la atención y puntos críticos. Cabe mencionar que se tomaron todas las precauciones para proteger la identidad de la paciente del estudio de caso, para poder acceder a la información se realizaron los respectivos trámites solicitando los permisos necesarios además de firmar el compromiso de confidencialidad en el establecimiento de salud del cual se obtuvo la información..
- Exámenes Médicos del Servicio de Genética Médica del Hospital General de las Fuerzas Armadas en la Ciudad de Quito donde se obtuvieron datos sobre el diagnóstico de la Distrofia tanto en la paciente como en su madre, cabe mencionar, que la niña necesitaba otro tipo de pruebas que en ese momento no se encontraban disponibles en el país pero al tomar en cuenta los antecedentes de la paciente, los hallazgos maternos así como las características determinantes de una distrofia en la niña en el Hospital Regional Docente Ambato la paciente es dada de alta con el diagnóstico de Distrofia Miotónica de Steinert.
- Entrevista no estructurada con la Lcda. Terapista en Estimulación Temprana del Centro de Salud Tipo B “Pilahuín” quien realiza actualmente el tratamiento terapéutico con la paciente la misma quien supo explicar las condiciones en las que llegó la niña así como su respectiva evolución.
- Para el respectivo análisis de caso clínico se acudió a revisiones bibliográficas tanto de libros como artículos, en conjunto con información de la biblioteca virtual de la Universidad Técnica de Ambato a través de la cual se obtuvieron

definiciones, etiología y sintomatología de la patología presente en la paciente.

Los datos recogidos de las diferentes fuentes de información nos permitirá desarrollar el análisis de caso, identificando ciertas características de la enfermedad que presenta la paciente así como los antecedentes de la misma para lograr determinar los puntos críticos así como los factores de riesgo y así poder llegar finalmente a establecer las conclusiones y recomendaciones sobre este caso.

3.2. IDENTIFICACIÓN Y RECOPIACIÓN DE LA INFORMACIÓN NO DISPONIBLE

En el presente análisis de caso clínico no se dispone de varia información que es relevante en cuanto a la gestación ya que como se mencionó anteriormente la madre de la paciente no cuenta con controles prenatales ni llevó cuidados médicos durante su embarazo, por lo cual no existe información clínica sobre su proceso gestacional, pero la madre pudo relatar de manera breve como fue su embarazo.

Los datos no encontrados en la historia clínica única de la paciente fue recolectada de profesionales de la salud que participaron en la valoración inicial y el tratamiento de la niña así como información obtenida por parte de su madre, la cuál manifiesta que la paciente no toma ningún tipo de medicación y que suele acudir al centro de salud por infecciones respiratorias y digestivas recurrentes que presenta, la niña añadido a esto asiste al área de estimulación temprana.

No se dispone de información detallada acerca de las actividades realizadas dentro del centro ya que la profesional a cargo del área de estimulación temprana manifiesta no llevar una planificación específica para la paciente, pero menciona brevemente que actividades ha realizado a lo largo del tratamiento de la niña.

Se pudo conocer también por parte de la Terapeuta en Estimulación Temprana que la paciente solamente puede asistir al consultorio dos días a la semana e incluso actualmente acude una sola vez debido a que la madre realiza labores de campo para poder sustentar su hogar, además la familia no refuerza las actividades en casa ya que aparte de trabajar la madre de la paciente padece la misma enfermedad de su hija y tiene deficiencia mental moderada por lo que se le dificulta realizar varias tareas.

4. DESARROLLO

4.1. PRESENTACIÓN DEL CASO

4.1.1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Paciente sexo femenino de 1 año 11 meses de edad, etnia indígena, producto de primera gesta, embarazo no planificado, nacida por cesárea el 24 de Abril del 2016 en el Hospital General Docente Ambato en la provincia de Tungurahua, cantón Ambato, la paciente es residente de la Parroquia “Chibuleo”, condición socioeconómica baja, tipo de sangre ORh+.

Antecedentes patológicos

- **Antecedentes patológicos personales:** Distrofia Miotónica de Steinert, Síndrome de Distrés Respiratorio, desnutrición crónica.
- **Antecedentes quirúrgicos:** No refiere
- **Alergias:** No refiere
- **Antecedentes Patológicos Familiares:** Madre con Distrofia Miotónica de Steinert, deficiencia mental moderada, gastritis, estrabismo convergente y desnutrición por malos hábitos alimenticios.

Antecedentes Obstétricos:

- Gestas: 1 Partos: 0 Abortos: 0 Cesáreas: 1
- Fecha de la última menstruación: No refiere
- Menarquía: 15 años
- Periodo menstrual: Ciclos irregulares que duran de 3 a 4 días.
- Planificación Familiar: No
- Enfermedades de transmisión sexual: No refiere

Antecedentes Natales:

Producto de la primera gesta, nacida por cesárea a las 36 semanas de gestación debido a sangrado y desprendimiento placentario, con medidas antropométricas iniciales peso: 2410 gramos, talla 48 cm, perímetro cefálico: 34 cm, perímetro torácico de 33 centímetros APGAR 8-9 nace en el Hospital General Docente Ambato.

Condiciones socioeconómicas:

Paciente residente en la parroquia Chibuleo, hija única, vive con su madre, su padre y abuelos, la casa de bloque un piso con 2 habitaciones, una de las mismas es utilizada como cocina, un baño, vivienda arrendada, no cuenta con los servicios básicos. La familia de la paciente de etnia indígena se dedica a la agricultura además de crianza de varios animales (gallinas, patos, conejos, cuyes, palomas) dentro del domicilio, se puede observar el constante contacto de los desechos de dichos animales con los habitantes de la casa ya que no cuentan con las condiciones necesarias para la crianza de los mismos, por lo que las condiciones de higiene son deficientes.

Riesgo Preconcepcional:

Nunca se tomó en cuenta el riesgo preconcepcional ya que la madre al no saber sobre su enfermedad jamás tomó precauciones antes de embarazarse; ya que cuando nace su hija posteriormente después de realizados exámenes y mediante las características físicas determinantes que presentaba le informan que ella posee Distrofia Miotónica de Steinert, por lo tanto no hubo un control prenatal ni mayor información sobre el riesgo que la madre presentaba al quedar embarazada y por consiguiente heredar la enfermedad a su hija.

4.2. DESCRIPCIÓN CRONOLÓGICA DETALLADA DEL CASO

Paciente de 1 año 11 meses de edad, la niña nació a las 36 semanas de gestación, por parto distócico debido a un sangrado vaginal de cantidad abundante acompañado de dolor abdominal tipo contracción que presentó la madre además de un desprendimiento placentario, por lo cual fue llevada de emergencia al Hospital Docente Ambato donde se decide practicarle una cesárea.

Madre de 26 años al momento del nacimiento, etnia indígena instrucción primaria, con antecedentes de Distrofia Miotónica de Steinert, retraso mental moderado y gastritis, la niña fue producto de primera gesta, embarazo no planificado.

En primera instancia la madre manifiesta no haberse dado cuenta de su embarazo sino hasta 5 meses después del mismo debido a un examen que se realizó por motivo de su gastritis la cual seguía tratando normalmente durante este periodo con Omeprazol y Ranitidina, al momento de hacerse dicho examen el médico tratante manifiesta que posiblemente está en proceso de gestación, el cuál confirman luego de realizada una ecografía.

Cabe mencionar que la madre de la paciente al ser de escasos recursos y un nivel educativo bajo no controló ni llevó a cabo los cuidados necesarios en un proceso gestacional, es así que después de la ecografía realizada a los 5 meses donde descubre su embarazo no se realizó más por lo que contaba con una sola ecografía, añadido a esto no tuvo los controles prenatales periódicos, por lo que su embarazo no tuvo un seguimiento adecuado, la madre manifiesta que no tenía los recursos económicos necesarios y que no disponía de tiempo para hacérselos ya que debía trabajar en el campo en actividades agrícolas para poder subsistir, por lo que no se cuenta con información clínica detallada sobre el proceso de gestación pero la madre manifiesta no haber presentado complicaciones a excepción de infecciones urinarias esporádicas.

4.2.1. INFORMACIÓN HISTORIA CLÍNICA HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO

Antecedentes Maternos:

- Menarquía: 15 años
- Sangrados de 3 a 4 días
- Inicio de Vida Sexual (IVSA): 19 años

Antecedentes prenatales:

- Fecha última menstruación (FUM) desconoce
- Sulfato ferroso + ácido fólico: 1 dosis
- Ecos: 1 al quinto mes
- Complicaciones: ninguna

Madre de 26 años, soltera, grupo sanguíneo ORH+ no refiere antecedentes patológicos personales (APP), acude por presentar sangrado vaginal rojo rutilante en

moderada cantidad sin causa aparente, de 1 a 2 horas de evolución, con dolores que se asemejan a contracciones.

EXAMEN FÍSICO:

Al examen físico la madre se presenta consciente, orientada, útero gestante, feto único vivo, primera gesta, FCF 140x', Movimientos Fetales (+), sangrado vaginal en abundante cantidad, membranas integra, rastreo 36,4 semanas, desprendimiento placentario razón por la cual se decide terminar por cesárea.

Madre presenta facies alargadas, boca entreabierta, deficiencia intelectual moderada, ligera atrofia muscular de ambas regiones, fémures con evidente presencia de fenómeno miotónico.

Días después del nacimiento de la paciente debido a las características presentadas se le realiza a la madre una **Electromiografía** en la cual se evidenció:

Hallazgos electromiográficos con dificultad para la relajación y abundantes potenciales de denervación acompañado del típico sonido de “avión en picada” que hace concluir en que existe una Distrofia Miotónica tipo Steinert. Complementariamente se estudió la velocidad de conducción nerviosa motora y sensitiva la que como era de esperarse resulta normal.

Fecha: 24/04/2016

Bajo normas de asepsia y antisepsia se recibe recién nacido femenino vigorosa, APGAR 8-9 con antropometría adecuada, desprendimiento placentario 20^{1/2}, RN inmediatamente al nacimiento presenta signos de dificultad respiratoria con retracción subcostal moderada y sibilancias, razón por la cual se decide su ingreso, colocándose O₂ por hood con SPO₂, 90%

EXAMEN FÍSICO:

- Peso: 2410gr
- Talla: 48cm
- Perímetro Cefálico: 34cm
- APGAR: 8/9
- Edad gestacional: 36 semanas
- Piel rosada
- Cabeza: FA normotensa
- Ojos: Apertura ocular espontánea
- Boca: mucosas húmedas, labios y paladar íntegros, micrognatia.
- Orejas: de implantación normal
- Tórax: retracciones subcostales moderadas, con quejido audible a distancia FR 50x', se ausculta ruidos en ambos campos pulmonares.
- Abdomen blando, suave, cordón umbilical 2cm diámetro, se palpa hígado a 2cm bajo reborde costal.
- Genitales femeninos
- Ano: permeable
- Extremidades: tono y fuerza conservada, clinodactilia del quinto dedo.
- Reflejos: succión débil, reflejo palmar y plantar positivos
- Ruidos Hidroaéreos RHA (+) es ingresada permaneciendo en NPO con vía periférica y exámenes de laboratorio.

Rx de Tórax: Cardiomegalia, proceso neumónico con broncograma aéreo apical y basal izquierdo.

Se le realiza también el **TEST DE BALLARD** el cuál se utiliza en los servicios de neonatología para determinar la edad gestacional estimada de los recién nacidos en el que se observa una serie de características tanto físicas como neurológicas.

Dentro de los criterios físicos tenemos (Marín, 2018):

- **Piel:** Se valora la maduración de la piel teniendo en cuenta el vérnix caseoso.
- **Oreja/ojos:** se observa los pabellones auriculares valorando el contenido cartilaginoso que progresa acorde a la madurez.
- **Lanugo:** Se valora las vellosidades si están presentes, son finas o ausentes esto determinará la madurez o inmadurez del neonato.
- **Superficie plantar:** Se valora los pliegues plantares.
- **Esbozo mamario:** Se valora si las mamas están presentes, apenas perceptibles si se observa el pezón bien formado, etc.
- **Genitales masculinos:** Aproximadamente a la semana 30 de gestación los testículos comienzan su descenso al saco escrotal por lo que en este test se procede a valorar la posición de los mismos así como los pliegues y rugosidades en el escroto.
- **Genitales femeninos:** De igual forma se valoran tanto el clítoris como los labios mayores y menores de la vagina.

Dentro de los criterios neurológicos tenemos (Marín, 2018):

- **Postura:** Valorando el tono muscular del neonato tanto en reposo como al estirar los grupos musculares.
- **Ventana cuadrada:** Se valora la resistencia y flexibilidad resultante de la flexión de la muñeca.
- **Rebote del brazo:** mide el ángulo de rebote del bíceps al producir una breve extensión de la extremidad.

- **Ángulo poplíteo:** Valora la resistencia en la articulación de la rodilla durante la extensión de la pierna.
- **Signo de la bufanda:** Se valoran los flexores del hombro llevando el codo hacia el lado opuesto del cuello.
- **Talón a oreja:** Se valora el tono pasivo de flexores en la cintura en resistencia los músculos posteriores de la cadera.

TEST DE BALLARD




































Madurez neuromuscular	-1	0	1	2	3	4	5	
Postura								
Ventana cuadrada (muñeca)	 > 90°	 90°	 60°	 45°	 30°	 0°		
Rebote de brazos		 180°	 140-180°	 110-140°	 90-110°	 < 90°		
Ángulo poplíteo	 180°	 180°	 140°	 120°	 100°	 90°	 < 90°	
Singo de la bufanda								
Talón oreja								
Madurez física	-1	0	1	2	3	4	5	
Piel	Pegajosa, quebradiza, transparente	Gelatinosa, roja, translúcida	Rosa pálido, venas visibles	Descamación superficial y/o eritema, pocas venas	Áreas pálidas y agrietadas, venas raras	Engrosamiento, agrietado profundo, no venas	Dura, agrietada y arrugada	
Lanugo	Ausente	Escaso	Abundante	Fino	Áreas libres	Casi no hay lanugo		
Superficie plantar	Talón-dedo gordo 40-50 mm: -1 < 40 mm: -2	> 50 mm no hay pliegues	Marcas rojas mortecinas	Sólo pliegues transversos anteriores	Pliegues en los 2/3 anteriores	Los pliegues cubren toda la planta		
Mamas	Imperceptibles	Apenas perceptibles	Areola plana, no hay glándula	Areola granulosa, glándula de 1-2 mm	Areola sobreelevada, glándula de 3-4 mm	Areola completa, glándula de 5-10 mm		
Ojo/oreja	Párpados fusionados levemente: -1 fuertemente: -2	Párpados abiertos, pabellón liso, permanece arrugada	Pabellón ligeramente incurvado, blando, despliegue lento	Pabellón bien incurvado, blando pero con despliegue rápido	Formado y firme, despliegue instantáneo	Cartilago grueso, oreja enhiesta		
Genitales masculinos	Escroto aplanado, liso	Escroto vacío, con vagas rugosidades	Testículos en la parte alta del conducto, pliegues muy escasos	Testículos en descenso, rugosidades escasas	Testículos descendidos, rugosidades abundantes	Testículos colgantes, rugosidades profundas		
Genitales femeninos	Clítoris prominente, labios aplanados	Clítoris prominente y labios menores pequeños	Clítoris prominente, labios menores de mayor tamaño	Labios mayores y menores igualmente prominentes	Labios mayores grandes, labios menores pequeños	Los labios mayores cubren el clítoris y los labios menores		

Gráfico 1. Test de Ballard(Marín, 2018).

Al realizarle el test a la paciente se obtuvieron los siguientes resultados.

Tabla 1. Test de Ballard

POSTURA	3
VENTANA CUADRADA	3
RETRACCIÓN DEL BRAZO	2
ÁNGULO POPLÍTEO	3
SIGNO DE LA BUFANDA	2
TALÓN A OÍDO	2
PIEL	2
LANUGO	2
SUPERFICIE PLANTAR	3
PECHO	3
OJO OÍDO	2
GENITALES	2

Fuente: HC HGDA Elaborado por: Rebeca Soledad Galarza

El total del test fue de 29 puntos lo que equivale a una edad gestacional de **36 semanas**.

NOTA: A las 28 horas de vida se inicia alimentación vía oral, inicialmente con buena tolerancia, pero desde el tercer día presenta abundantes residuos por sonda orogástrica (SOG) por lo que se indica exámenes de infección los cuales son negativos.

Se le realizó a la paciente un estudio radiológico obteniendo el siguiente informe:

ESTUDIO RADIOLOGÍA

EDAD: Recién Nacido

ESTUDIO: RADIOGRAFÍAS

INFORME

RX DE TORAX: 24 de Abril del 2016 2H56

Tráquea Central

Infiltrado alveolo intersticial apical y basal izquierdo con broncograma.

Ángulos cardio- costo- frénicos libres.

RX DE TORAX: 24 de Abril del 2016 10H24

Placa rotada

Neumo-mediastino anterior derecho

Parénquima pulmonar no valorable

IMPRESIÓN RADIOLÓGICA:

- Cardiomegalia se recomienda complementar con eco- cardiograma
- Proceso neumónico con broncograma aéreo apical y basal izquierdo

Fecha: 25/04/2016

RN femenino permanece en incubadora a T° 33,5 °c, recibe oxígeno a 3 litros por Hood abierto con adecuada saturación, se alimenta con leche materna (20cc) con buena tolerancia oral, no deja residuos, realiza micción, la deposición está ausente.

SIGNOS VITALES:

FC: 120- 136 X´

FR: 60 – 120 X´

T°: 36,6 °C

Presión Arterial Media: 30- 34 mm Hg

SPO₂: 90%

EXAMEN FÍSICO:

- Cabeza: Fontanela anterior normotensa
- Tórax: retracciones subcostales leves, taquipneico exteriores en base derecha
- Corazón: ruidos cardiacos rítmicos, desdoblamiento
- Abdomen: blando, depresible, no distendido
- Piel: Ictericia zona III
- RN hipoactivo, poco reactivo al manejo

Fecha: 26/04/2016

RN en incubadora a 36,6°c con soporte de oxígeno por hood abierto a 3 litros Sat O₂90%, se alimenta por sonda cada 4 horas.

EXAMEN FÍSICO

- RN hipoactivo.
- Piel rosada

- Ausencia de sostén cefálico
- Se ausculta soplo sistólico grado II en mesocardio.
- Persiste taquipnea
- Abdomen suave
- Extremidades con tono y fuerza disminuidos
- Miembros inferiores en hiperextensión
- Caderas laxas

SERVICIO CONSULTADO: Cardiología

DESCRIPCIÓN DEL MOTIVO: Soplo sistólico grado II, cardiomegalia.

CUADRO CLÍNICO ACTUAL:

RN con 2 días de vida a la inspección

- Rn sin sostén cefálico
- Hipoactivo
- Flacidez de miembros inferiores
- Al examen físico se ausculta soplo sistólico grado II

RESULTADOS DE EXAMENES Y PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS

Radiografía plexo pulmonar: Se evidencia cardiomegalia, se descarta cardiopatía congénita.

Fecha: 28/04/2016

Paciente de 4 días de nacida, sin antecedentes de riesgo prenatal, con diagnóstico de Síndrome de Distrés Respiratorio grado 2, Recién Nacido Pretérmino tardío. RN con nula tolerancia digestiva, mantiene residuos de leche digerida.

EXAMEN FÍSICO:

- Piel y mucosas cianóticas
- Hipoactivo, poco reactivo al manejo
- FC: 150 lat / min
- FR: 60x'
- Sat: O2 97%
- Ruidos cardiacos rítmicos
- FA ligeramente deprimida
- Ausencia de sostén cefálico
- Tono muscular conservado
- Pulsos periféricos presentes y sincrónicos
- Abdomen suave, depresible

RESUMEN DEL CRITERIO CLÍNICO

Se observa tórax en pectum excavatum, el ápex cardiaco se localiza en quinto espacio intercostal, al momento no ausculta soplos cardiacos.

DIAGNÓSTICO:

Pectum excavatum

PLAN DE DIAGNÓSTICO PROPUESTO.

Se sugiere observación del cuadro clínico y comunicar novedades a cardiología.

NOTA: RN en iguales condiciones clínicas sin mejoría de cuadro clínico respiratorio ni neurológico. No acude médico para valoración de cardiología pese a insistencia.

Fecha: 02/05/2016

SERVICIO CONSULTADO: Neurología Neonatal

DESCRIPCIÓN DEL MOTIVO: Síndrome de Recién Nacido Hipotónico

CUADRO CLINICO ACTUAL:

RN femenino de 8 días de edad, RN en incubadora con O2 por hood abierto, con Sat O2 90%, recibe alimentación a infusión continua con buena tolerancia.

EXAMEN FÍSICO:

- RN hipotónico
- Reflejo de Moro incompleto
- Ausencia de sostén cefálico
- Reflejo de succión y deglución ausentes
- Micción y deposición presentes
- Hiporeactivo al manejo
- Hipotonía generalizada
- Abdomen suave depresible, no visceromegalias

RESULTADO EXAMENES Y PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS

Tabla 2. Biometría Hemática

Leucocitos	9300
Neutros	45%
Linfos:	46%
HB	17,3
Htc	57,2
Plaquetas	240000

Fuente: HC-HGDA Elaborado por Rebeca Soledad Galarza.

Tabla 3. Química Sanguínea

Glucosa	73,9
Úrea	7,3
BT	15,74
BD	0,56
Na	140
Procalcitonina	0,1

Fuente: HC-HPDA Elaborado por Rebeca Soledad Galarza.

DIAGNÓSTICO:

- RN pretérmino tardío
- Peso adecuado para edad gestacional
- Síndrome de Dificultad Respiratoria tipo 2
- Síndrome RN hipotónico

PLANES TERAPEUTICOS

- Incubadora
- Cabecera a 30°
- O2 por hood con FIO2 para Sat 90%
- Control Signos Vitales c/4h (FR, T°, Sat O2, TA)
- Control de diuresis horaria
- Control de Downes
- Balance hídrico TID
- Leche materna a 16cc C/h por 23 H, infusión continua
- Vigilar tolerancia oral
- Perímetro cefálico y curva de crecimiento semanal

NOTA: Pendiente ecografía transfontanelar y de cadera, RN sin mejoría de cuadro neurológico.

Fecha: 03/05/2016

RN de 9 días de vida, femenino que permanece en incubadora, recibe oxígeno por Hood abierto a 2 litros con adecuada saturación, se alimenta a infusión continua con buena tolerancia oral, micción y deposición presentes.

EXÁMEN FÍSICO:

RN hipoactivo, poco reactivo al manejo, mantiene tono muscular disminuido.

- FR: 60 -62 x'
- T°: 37 – 37,5 °c
- Saturación O₂: 89 – 90%
- Cabeza: Fontanela anterior normotensa
- Ojos: Apertura ocular no valorable
- Tórax: Buena entrada y salida de aire, murmullo vesicular.

- Corazón: Ruidos cardiacos rítmicos, simétricos
- Abdomen: Blando, depresible, no distendido

Se le realizó a la paciente una ecografía transfontanelar:

ESTUDIO ECOGRÁFICO

FECHA: 03/05/2016

EDAD: 9 días

INFORME

ECO TRANSFONTANELAR

No se demuestran alteraciones en las estructuras encefálicas visibles con este examen.
Aumento de la ecogenicidad en la sustancia blanca peri-ventricular con estriaciones a este nivel asociado a zonas marcadas de hipo- perfusión.

No hay dilatación del sistema ventricular o contenido hemorrágico.

Matriz germinal sin alteraciones, ni signos de sangrado

Cuerpo caloso y tálamo de características normales.

No se observan colecciones yuxtadurales.

Índice de Evans de 0.32

IR ACM derecha de 0.52 IP 1.01

IR ACM izquierda de 0.50, IP 0.75

IR ACA 0.65 IP 1.07

IMPRESIÓN RADIOLÓGICA

No hay signos de sangrado en la matriz germinal

Marcada hipo- perfusión cerebral con zonas hiper- ecogénicas en la sustancia blanca sugerentes de áreas de hipoxia cerebral. Control en 7 días con Doppler color y espectral

NOTA: RN en regulares condiciones con buena tolerancia oral, pendiente interconsulta neonatología más resonancia magnética de cerebro.

Eco transfontanelar: áreas de hipoxia

Fecha: 08/05/2016

RN de 14 días de vida, femenino permanece en incubadora con adecuada saturación, se alimenta a infusión continua con buena tolerancia oral, realiza micción y deposición.

EXAMEN FÍSICO

Peso: 2412 gramos

Cabeza: Fontanela anterior normotensa

Ojos: Apertura palpebral espontánea

Tórax: Buena entrada y salida de aire

Corazón: Ruidos cardiacos rítmicos

Abdomen: Blando, depresible no distendido

RN más reactivo al manejo con movimientos espontáneos en brazos y piernas, moro incompleto, sostén cefálico ausente, succión débil, no gana peso adecuadamente existiendo una pérdida de 4gr por día, se realizará estudio ecográfico transfontanelar se inicia trámites de transferencia a III nivel.

Se realiza a la paciente el respectivo eco transfontanelar el cual arrojó los siguientes resultados:

ESTUDIO ECOGRÁFICO

FECHA: 08/05/2016

INFORME

ECO TRANSFONTANELAR

Estudio de Control

No se demuestran alteraciones en las estructuras encefálicas visibles con este examen. Persiste el incremento de la ecogenicidad en la sustancia blanca peri-ventricular con estriaciones.

No hay dilatación del sistema ventricular o contenido hemorrágico

Matriz germinal sin alteraciones, ni signos de sangrado

Cuerpo caloso y tálamo de características normales

No se observa sangrado cortico sub corticales

No se observan colecciones yuxtadurales

Índice de Evans de 0.30

A pesar de optimizar los parámetros Doppler color no se obtiene adecuado flujo vascular a nivel de las arterias cerebrales medias.

IMPRESIÓN RADIOLÓGICA

No hay signos de sangrado en la matriz germinal

Marcada hipo-perfusión cerebral con zonas hiper-ecogénicas en la sustancia blanca sugerentes de áreas de hipoxia cerebral.

Mala perfusión en el territorio de la Arteria Cerebral Media (ACM) en forma bilateral

Fecha: 12/05/2016

RN que permanece en incubadora recibe oxígeno un litro con buena saturación, se alimenta a infusión continua con buena tolerancia oral.

EXAMEN FÍSICO

Peso: 2478 gramos

Cabeza: Fontanela anterior normotensa

Ojos: Apertura palpebral espontánea

Tórax: Buena entrada y salida de aire

Corazón: Ruidos cardiacos rítmicos

Abdomen: Blando, depresible no distendido

RN con movimientos espontáneos de brazos y piernas con tono disminuido, sostén cefálico débil, succión ausente, reflejo plantar y palmar presente.

PLANES TERAPEUTICOS

- Permanecer en incubadora T° 36,5- 37°c
- Control de diuresis horaria
- Balance hídrico
- Vigilar tolerancia oral
- Saturación O₂ permanente
- Leche materna a infusión continua 16ml/h
- Controlar ganancia de peso
- Estimulación Temprana acorde a la edad
- Insistir en transferencia a Hospital III nivel
- Tramitar ambulancia
- Insistir turno en neurología neonatal

Se traslada a la paciente al establecimiento Ambaimagenes para realizarle una Resonancia Magnética simple de cerebro.

RM SIMPLE DE CEREBRO

INFORME:

Se realizan cortes sagitales, axiales y coronales en secuencias T1, T2 y FLAIR, observándose:

Parénquima cerebral con atrofia importante especialmente de sustancia gris, hiperintensidad en T2 de sustancia blanca por leucodistrofia.

Incremento marcado de los espacios que contienen líquido cefalorraquídeo

Sistema ventricular sin signos obstructivos

Ángulos ponto cerebelosos libres

El tronco cerebral y el cerebro no presentan evidencia de alteraciones de señal de origen patológico.

Ángulos pontocerebelosos sin alteraciones en la intensidad de la señal.

CONCLUSIÓN:

1. Atrofia cerebral + Leucodistrofia

Fecha: 16/05/2016

RN en incubadora, O₂ por bigotera, micción presente y deposición ausente.

EXÁMEN FÍSICO

Hipoactivo, poco reactivo al manejo

FA: normotensa

Boca: mucosas orales húmedas rosadas

Tórax: buena entrada y salida de aire, murmullo vesicular presente en campos pulmonares

Corazón: RsCs rítmicos sincrónicos

Abdomen: blando, depresible, no distendido, Ruidos Hidroaéreos (RHA) presentes

RN activo con movimientos espontáneos en manos y pies. Se solicita informe de RMN forma verbal, hasta el momento cerebro inmaduro, anatómicamente normal, sospecha de displasia cortical. Lesión en hemisferio derecho en sustancia gris. Además llega cultivo de secreción ocular que reporta KLEBSIELLA.

La Klebsiella Pneumoniae es una bacteria gramnegativa altamente peligrosa que provoca infecciones nosocomiales (adquiridas dentro de una unidad de salud), los pacientes más susceptibles son los neonatos, personas en cuidados intensivos, pacientes con EPOC, que suelen tener un sistema inmunitario debilitado o se encuentran con dispositivos médicos como catéteres, tubos para vías respiratorias y drenajes, esta bacteria causa infecciones en el tracto urinario o vías respiratorias provocando neumonías. El tratamiento consiste en antibióticos aunque suele ser difíciles de tratar porque las bacterias que se adquieren dentro de los centros hospitalarios suelen hacerse resistentes a varios antibióticos (Bush, 2018).

NOTA: Transferir a III nivel, ECU 911 informa que no se encuentra espacio físico disponible.

Fecha: 18/05/2016

RN permanece en incubadora recibe oxígeno por bigotera a 0,2 litros. Se alimenta de leche materna a infusión continua, buena tolerancia.

EXÁMEN FÍSICO

Hipoactivo, poco reactivo al manejo

FA: normotensa

Ojos: apertura ocular espontánea

Boca: mucosas orales húmedas rosadas

Tórax: buena entrada y salida de aire, murmullo vesicular presente en campos pulmonares

Corazón: RsCs rítmicos sincrónicos

Abdomen: blando, depresible, no distendido, RHA presentes

Extremidades: tono disminuido

RN sin mejoría neurológica nos comunicamos con la Red Pública de Salud quienes refieren no encontrar espacio físico para recién nacida y envían nuevamente documentos actualizados el día de hoy. Insistir en transferencia.

Se habla con Trabajo Social y se vuelve a mandar correo para consulta externa de neurología. Pd: esperar respuesta.

Fecha: 25/05/2016

RN permanece en incubadora, se alimenta de leche materna 35cc alternada con leche de fórmula, no deja residuos micción y deposición presentes.

EXÁMEN FÍSICO

Hipoactivo

Signos Vitales: estables

Fontanela Anterior: ligeramente deprimida

Ojos: apertura ocular espontanea

Boca: mucosas orales húmedas rosadas

Tórax: buena entrada y salida de aire, murmullo vesicular presente en campos pulmonares

Corazón: Ruidos Cardíacos rítmicos sincrónicos

Abdomen: blando, depresible, no distendido, Ruidos Hidroaéreos presentes

Extremidades: tono y fuerza disminuidos

Se comunica con el encargado de ambulancia para traslado de la paciente el mismo que informa acudirá el día de mañana.

Fecha: 26/05/2016

Se traslada a la paciente a la ciudad de Quito al Hospital Baca Ortiz para valoración por parte del área de neurología, en la cual se obtiene la siguiente impresión diagnóstica por parte de la profesional a cargo:

Recién nacida de 32 días proveniente de Ambato, es traída para valoración por especialidad de neurología.

Motivo recién nacida hipotónica.

Nacida producto de embarazo diagnosticado a los 5 meses, aparentemente normal.

Madre con estigmas genéticos visibles. Facie alargada, boca entreabierta, deficiencia intelectual moderada. Madre soltera, según ella ambos padres sanos, no consanguíneos.

Nacimiento por parto por cesárea de urgencia por desprendimiento placentario. Nacimiento bien, APGAR 8-9, 5 minutos después del nacimiento hace depresión respiratoria pero no requiere de ventilación mecánica. Desde ese momento constatan hipotonía severa, con disminución de los reflejos de succión y deglución.

Sin evidencia de crisis epilépticas hasta este momento.

Respiración espontánea, soporte de oxígeno por cánula nasal

Movimientos espontáneos de las 4 extremidades, leves pero presentes. Constató hipotonía muscular generalizada ligera-moderada. Reflejos osteotendinosos rotulianos presentes y normales. No fasciculaciones

Tendencia a la mejoría según refiere la doctora que le acompaña.

Examen Físico: Madre, constatamos atrofia muscular de ambas regiones tenares, con evidente presencia de fenómeno miotónico.

ANÁLISIS

Recién nacido hipotónico en el que sospechamos una DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT DADOS LOS HALLAZGOS MATERNS Y LA PRESENTACIÓN DE LOS SINTOMAS EN LA RECIÉN NACIDA.

PLAN Y MANEJO

Evaluación de la paciente por oftalmología y cardiología

Seguimiento por neuropediatría

Fisioterapia respiratoria, deglución y muscular.

DIAGNÓSTICO

TRASTORNOS DEL TONO MUSCULAR EN EL RECIÉN NACIDO

PRINCIPAL SOSPECHA DE DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

El día de hoy se acudió a la consulta de neurología con la Dra. López quién da una impresión diagnóstica de trastorno del tono muscular con sospecha de Distrofia Miotónica de Steinert debido a indicios en la madre de la misma enfermedad. Se sugiere mantener oxígeno y continuar con fisioterapia sobre todo para mejorar succión.

Control por neuropediatria el 2 de agosto del 2016 a las 8am

Fecha: 29/05/2016

RN de 35 días de vida, niña hipotónica + Distrofia Miotónica de Steinert; paciente permanece en incubadora con adecuada saturación, se alimenta con leche materna, buena tolerancia, residuo de 12cc, micción y deposición presente.

EXAMEN FÍSICO

Cabeza: Fontanela anterior normotensa

Ojos: Apertura palpebral espontánea

Tórax: Buena entrada y salida de aire, pulmones ventilados

Corazón: Ruidos cardiacos rítmicos

Abdomen: Blando, depresible no distendido

Reflejo de succión débil

NOTA: Tramitar interconsulta genética neonatal.

Fecha: 07/06/2016

Recién Nacida de 44 días de vida, Recién Nacido Pretérmino Tardío + Síndrome de Distrés Respiratorio (SDR) femenino + niña hipotónica + Distrofia Miotónica de

Steinert; paciente permanece en incubadora con adecuada saturación, se alimenta con leche materna 15cc por succión y 21cc por Sonda Orogástrica (SOG) con regular succión y buena tolerancia, micción y deposición presente.

EXAMEN FÍSICO

Cabeza: Fontanela anterior normotensa

Ojos: Apertura ocular espontánea

Tórax: Buena entrada y salida de aire

Corazón: Ruidos cardiacos rítmicos

Abdomen: Blando, depresible no distendido

Extremidades: Movimiento activo de 4 extremidades

Reflejo de succión débil

Buena deglución

El día de hoy se acude a consulta externa de genética quien informa que se debe hacer un estudio molecular para Distrofia Miotónica de Steinert el cual se realiza en el Hospital de las Fuerzas Armadas en la ciudad de Quito.

Fecha: 13/06/2016

RN femenina de 50 días, recién nacido pretérmino tardío (RNPT) + Síndrome de Distrés respiratorio (SDR) + Distrofia Miotónica de Steinert; permanece en cuna, se alimenta con seno materno y se complementa alimentación con 44cc de leche materna c/12h con buena tolerancia y deposición presente.

EXAMEN FÍSICO

FC: 136

FR: 42

T°: 36°c

Cabeza: Fontanela anterior ligeramente deprimida

Ojos: Apertura ocular espontánea

Tórax: Buena entrada y salida de aire, pulmones ventilados

Corazón: Ruidos cardiacos rítmicos

Abdomen: Blando, depresible no distendido

Extremidades: Tono y fuerza disminuidos

NOTA: Paciente en espera de turno para estudio molecular.

Fecha: 16/06/2016

Recién nacida que llega luego de realizarle un Estudio Molecular en el Hospital de las Fuerzas Armadas en la ciudad de Quito, se realiza procedimiento sin complicaciones, con adecuada alimentación de seno materno. Resultados pendientes en 15 días, se realiza también estudio genético en madre de la paciente.

Tabla 4. Diagnóstico Molecular: Distrofia Miotónica de Steinert

Motivo Del Examen: Aclarar sospechas de Distrofia Miotónica de Steinert

Tipo de Muestra: Sangre periférica

Metodología: Extracción de ADN, PCR punto final

Número de repeticiones del triplete CTG e interpretación del resultado

Número de repeticiones CTG	Estabilidad	Interpretación
5-37	Estable	Normal no DM
37-40	Inestable (riesgo familiar)	No DM
41-66	Inestable (riesgo familiar)	No DM o mínima
67-150	Inestable (riesgo familiar)	No DM, DM mínima o clásica
151	Inestable (riesgo familiar)	DM clásica o juvenil
>500	Inestable (riesgo familiar)	DM clásica o congénita

Fuente: Departamento Genético HFFAA Elaborado por: Rebeca Soledad Galarza

RESULTADO:

El análisis molecular para identificar específicamente repeticiones del trinucleótido CTG dentro del gen DMPK, permitió observar en la paciente un solo alelo con un peso aproximado de 149 pb

La Metodología empleada para amplificar y visualizar los dos alelos del gen DMPK posee una sensibilidad de detección de 128-800pb (5 a 228 repeticiones del trinucleotido CTG). Al presentar un cuadro clínico compatible con la Distrofia Miotónica de Steinert, el segundo alelo de la paciente tendría un peso molecular

superior a 800pb, razón por la cual no se logra visualizar los dos alelos para conocer con exactitud el número de repeticiones del trinucleótido, por lo que se recomienda remitir muestra a laboratorios de referencia, para lo cual se debe comunicar con el servicio de Genética Médica del hospital de Especialidades FF.AA: N°1.

Fecha: 22/06/2016

RN de 58 días, femenino. DG: Recién Nacido Pretérmino tardío + Síndrome de distrés respiratorio (SDR) + Distrofia Miotónica de Steinert. Niña en cuna corriente, se alimenta con seno materno y se complementa con leche materna (LM) 68cc c/3h con buena tolerancia oral.

EXAMEN FÍSICO

FC: 136

FR: 54

T°: 36,9 °c

Cabeza: Fontanela anterior normotensa

Ojos: Apertura ocular espontánea

Tórax: expansibilidad conservada

Extremidades: Tono y fuerza disminuidos, movimientos activos

NOTA: Paciente en mejores condiciones generales, se recomienda estimular succión en cada manejo, seno materno 10 minutos cada seno, controlar antropometría semanalmente.

En horas de la noche se mantiene a niña con O₂ con una saturación de 80% sin cianosis mientras duerme, cuando está despierta y alimentándose de seno materno SPO₂ 94%.

En espera de resultados de estudio molecular.

Fecha: 27/06/2016

Recién Nacido de 63 días, femenina. DG: Recién Nacido Pretérmino tardío + Síndrome de Distrés Respiratorio (SDR) + Distrofia Miotónica de Steinert.

Permanece en cuna corriente + vestido, con apoyo de oxígeno por bigotera a 0,5 litros. Se alimenta con seno materno y se complementa con leche materna 75cc c/3h, se alterna con leche en fórmula con regular succión y tolerancia oral.

EXAMEN FÍSICO

FC: 142

FR: 52

T°: 36,7 °c

Cabeza: Fontanela anterior normotensa, zona de alopecia de 1,5cm en región parietal izquierda

Se observa rinorrea hialina

Tórax: expansibilidad conservada

Pulmones: murmullo vesicular conservado

Abdomen: suave, depresible no doloroso

Extremidades: Tono y fuerza disminuidos, movimientos activos

Fecha: 28/06/2016

Paciente es dada de alta en regulares condiciones, requiere manejo por Hospital de III nivel por especialidad de Neurología, niña se encuentra hemodinamicamente estable sin apoyo de oxígeno.

DIAGNÓSTICO DE EGRESO

- Recién nacido pretérmino tardío
- Síndrome de distrés respiratorio tipo 2
- Síndrome de RN hipotónico

- Distrofia Miotónica de Steinert(CIE-10: G71-1), en vista de los antecedentes maternos y características presentes en la niña además de exámenes realizados se concluye en dicho diagnóstico, cabe mencionar que en la evolución recibida por parte del área de genética del Hospital de Especialidades FF.AA N°1 explican que para un mejor diagnóstico genético molecular de dicha distrofia es necesario realizar la identificación del alelo expandido con otra técnica molecular la cual no se encuentra disponible en el país.

Se realiza estudio genético molecular para determinar número de repeticiones del trinucleotido CG en el gen DMPK de la Distrofia Miotónica de Steinert.

Conclusiones y Recomendaciones:

No se logra constatar el segundo alelo ya que la técnica utilizada solo detecta expansiones con un rango inferior a 800 pares de bases y se presume que la paciente tiene expansiones mucho mayores por lo cual teniendo en cuenta la clínica y la historia familiar positiva puede estar en relación a un alelo sobre expandido, es decir con la mutación y que con la técnica empleada no es posible detectar. En este caso las buenas prácticas del diagnóstico genético molecular de la Distrofia Miotónica de Steinert establece que debe realizarse la identificación del alelo expandido con otra técnica molecular, la técnica NO ESTÁ DISPONIBLE EN EL PAÍS pero posiblemente en laboratorios de referencia extranjeros.

4.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO:

Tanto la salud como el bienestar de una persona pueden resultar afectados por diversos factores entre los cuales tenemos a los de riesgo que se definen como una característica, condición, circunstancia o comportamiento que incrementa la probabilidad de adquirir una enfermedad o lesión. Estos factores de riesgo suponen que las personas que están afectadas por dichos factores van a tener un mayor riesgo sanitario a diferencia de las personas que no se encuentran expuestas a los mismos (Steckelberg & Friese, 2015).

Hablando ya específicamente de la Distrofia Miotónica de Steinert es importante destacar que todas las distrofias musculares son heredadas e implican una mutación genética, cabe recalcar que en varios casos de distrofia las mutaciones resultan espontáneamente sin que los genes de ninguno de los padres se encuentren afectados, pero aún así este defecto puede transmitirse a próximas generaciones. Sin embargo se sabe a ciencia cierta que una mujer embarazada con distrofia muscular miotónica puede dar a luz a un bebé con una forma congénita rara del trastorno (Guízar, 2011).

Enfocándose netamente en la enfermedad de la paciente del presente análisis de caso no se podría hablar de factores de riesgo específicos que hayan desencadenado la patología ya que la niña la tiene de forma congénita, su madre fue quién le heredó dicha enfermedad y se desconoce las causas por las cuales la madre presenta la Distrofia ya que manifiesta estar aparentemente sana además de no conocer mucho sobre sus antecedentes familiares.

Sin embargo se mencionan ciertos factores que podrían ser considerados de riesgo dentro de este caso, ya que muchos de ellos pueden haber influido en el proceso de gestación, varios de los cuales pudieron llegar a ser modificables o no modificables dependiendo de si se realizaba una intervención oportuna.

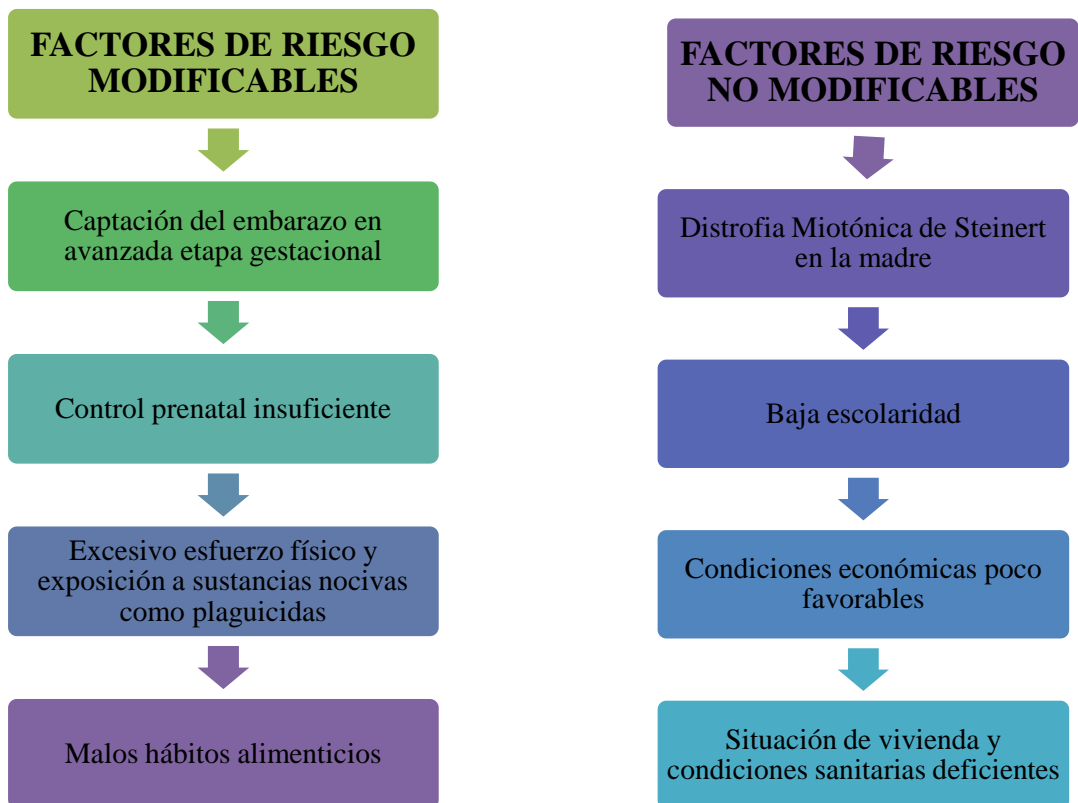


Gráfico 2. Factores de Riesgo Modificables y no Modificables
 Fuente: (MSP, 2016). Elaborado por: Rebeca Soledad Galarza

FACTORES BIOLÓGICOS:

Una nutrición adecuada así como la ingesta de sulfato de hierro, ácido fólico y calcio son fundamentales para tener un embarazo saludable y a su vez reducir el riesgo de malformaciones, en el caso de la madre de la paciente al no llevar un control prenatal, consultas médicas ni ningún tipo de cuidados lo hace un factor de riesgo muy alto ya que además su alimentación no era la adecuada según manifiesta ella misma.

También tenemos aquí a los factores de riesgo de tipo genético están basados en los genes de una persona, hay varias enfermedades como la distrofia muscular o la fibrosis quística que están originadas por un factor genético defectuoso. Si una persona hereda de sus padres una copia de un gen que se encuentra con algún tipo de

daño hace que sea muchísimo más susceptible a desarrollar una enfermedad (Solari, 2013).

La madre al tener Distrofia Miotónica de Steinert y quedar embarazada inminentemente heredó la enfermedad a su hija por consiguiente la niña nació con una forma congénita de esta patología lo cual la hace una de las más graves afectando seriamente la salud de la paciente. Cabe mencionar también que la madre además presenta un retraso mental moderado.

FACTORES AMBIENTALES:

Entre los factores ambientales tenemos la radiación, exposición a productos químicos, o algunos metales; los cuales pueden ser perjudiciales tanto para la madre como para el feto dependiendo del tipo de exposición que se tenga será el daño el cual puede ser inmediato o en ocasiones dependerá si el contacto a dichas sustancias se da en grandes cantidades o por un tiempo prolongado (March Of Dimes, 2015).

La madre de la paciente siempre ha realizado labores agrícolas y continuaba con las mismas durante su embarazo por lo cual es bastante probable que haya estado expuesta a diferentes sustancias nocivas como plaguicidas y pesticidas los que son muy utilizados en el área agrícola por lo cual es otro factor que pudo haber afectado a la paciente.

Al ser la familia de escasos recursos la vivienda en donde habitan no se encuentra en las condiciones adecuadas tanto de infraestructura como de higiene ya que la familia de la paciente además de las actividades agrícolas se dedica a la crianza de animales como patos, pollos, palomas, conejos, cuyes, etc; y no cuentan con un lugar apropiado para la crianza de los mismos por lo que se puede observar el contacto directo de los habitantes de la vivienda con los desechos de estos animales, lo cual no lo hace un lugar adecuado para una mujer embarazada, al igual que para un niño y

mucho más en las condiciones de riesgo que se encuentra la paciente debido a su condición, cabe mencionar que tanto la iluminación como ventilación de la vivienda son deficientes.

FACTORES SOCIALES Y ESTILO DE VIDA

La familia de la paciente es de etnia indígena, con un nivel socioeconómico bajo, la madre de la niña nunca cuidó su embarazo, en un inicio desconocía sobre el mismo hasta los 5 meses del mismo y continuaba haciendo sus labores en el campo ya que por medio de ellas lograba subsistir, por otro lado manifiesta haber tenido problemas de gastritis por lo cual se administraba medicación la misma que seguía ingiriendo de forma normal durante su embarazo, añadido a esto nunca se realizó los controles pertinentes para un proceso de gestación además de tener una sola ecografía por lo cual se desconoce el trascurso del embarazo, no se cuenta con información clínica detallada sobre el proceso de gestación.

La madre menciona además presentar problemas de desnutrición los cuales están asociados a malos hábitos alimenticios según fuentes del Hospital General Docente Ambato.

En cuanto al ámbito social la madre manifiesta sentirse rechazada muchas veces por su condición añadido a esto no logra entender bien de que se trata la enfermedad que tienen tanto ella como su hija por lo tanto no le da la importancia necesaria como para seguir un tratamiento o buscar opiniones de otros especialistas aunado a la situación de educación y economía que es baja dificultando mucho más la situación.

4.3. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD

Según el Modelo de Atención Integral de Salud (MAIS) es de suma importancia la excelencia en la prestación de servicios en los diferentes niveles de salud con personal capacitado y comprometido manejando estándares, normas y protocolos respectivos garantizando un servicio de calidad y calidez para los usuarios en busca del desarrollo de una vida saludable propendiendo el acceso universal a cada uno de los servicios de salud en condiciones igualitarias independientemente de su lugar de residencia, etnia, sexo, educación, nivel socioeconómico, nacionalidad, etc., fomentando así un trato equitativo dentro del sistema de salud(MSP, Modelo de Atención Integral de Salud, 2013).

Acceso a la atención médica

La madre de la paciente al vivir en una zona rural donde no existe una Unidad de Salud cerca de su lugar de residencia y debido a la gravedad de sus síntomas acudió al Hospital General Docente Ambato por presentar un sangrado vaginal en moderada cantidad con aproximadamente 2 horas de evolución. Aquí los médicos a cargo al observar que existe un desprendimiento placentario deciden realizarle una cesárea, a las 36 semanas de gestación.

Cabe mencionar que de igual forma en la actualidad el lugar de residencia de la paciente es lejano a una casa de salud, su accesibilidad para lograr una atención adecuada es un problema, debido a la dificultad para conseguir transporte y su traslado es complicado, factores que interfirieren para que la niña visite pronto una casa de salud cuando presenta algún tipo de enfermedad.

Atención de emergencia

La niña al nacer presentó inmediatamente signos de dificultad respiratoria colocándose O₂ por hood con Saturación de O₂, 90%, presenta tórax excavado con sibilancias, paciente se muestra hipotónica, hipoactiva sin reflejo de succión, ausencia de sostén cefálico, moro incompleto por lo que es ingresada emergentemente permaneciendo con nada por vía oral (NPO) con vía periférica y exámenes de laboratorio. Se puede evidenciar que se realizaron los trámites pertinentes para poder realizar el ingreso de la paciente y así ser atendida de manera inmediata

Hay que mencionar que durante la estancia de la paciente dentro de la casa de salud donde nació existieron ciertas demoras en exámenes que debían realizarse con suma urgencia en ocasiones por falta de reactivos para exámenes de laboratorio y en otras ausencia de los médicos especialistas, en la historia clínica obtenida del Hospital General Docente Ambato se registra que la paciente requería de una revisión cardiológica urgente la cual no se pudo realizar en el momento necesario debido a que los médicos tratantes no acudían pese a la insistencia de la solicitud, de igual forma ocurrió con los turnos para Neurología Neonatal.

Oportunidades de remisión

Los establecimientos de salud deben estar al tanto de las capacidades resolutivas para poder hacer las referencias de los usuarios asegurando inmediatamente los servicios para evitar pérdidas de tiempo y complicaciones en el caso por lo que es de suma importancia que los establecimientos de salud estén en constante comunicación para realizar los trámites de forma pertinente garantizando una atención de calidad(Normatización, 2014).

Un mes después de nacida la paciente al observar que no existía mejoría permaneciendo la hipotonía, sin evolución de cuadro neurológico añadido al ya tener

sospechas sobre la distrofia, remiten a la niña a la Ciudad de Quito al Hospital Baca Ortiz para una valoración neurológica donde después de los hallazgos encontrados concluyen que la paciente tiene claros rasgos de Distrofia Miotónica de Steinert, además de trastornos del tono muscular, pero sugieren corroborar esto con exámenes genéticos.

Al no poder realizar los exámenes genéticos dentro del Hospital General Docente Ambato se deciden hacer los mismos en la ciudad de Quito esta vez en el Servicio de Genética Médica del Hospital General de las Fuerzas Armadas donde le practican dicho examen pero lamentablemente para poder dar un diagnóstico más certero y fiable eran necesarias otras pruebas que no se encontraban disponibles en el país por lo tanto al presentarse este inconveniente y tomando en cuenta las características de la paciente y los antecedentes maternos concluyen que efectivamente la niña padece de Distrofia Miotónica de Steinert al igual que su madre.

Trámites administrativos

Los trámites administrativos para trasladar a la paciente a las diferentes casas de salud en la Ciudad de Quito tuvieron cierta complejidad ya que no hubo una respuesta rápida ni una remisión temprana puesto que tardo entre uno y dos meses posteriores al nacimiento poder realizar estas valoraciones tanto neurológicas como genéticas en la paciente, además antes y después de realizados los exámenes genéticos hubo mucha demora en recibir respuesta sobre los resultados por parte del establecimiento de salud donde se practicaron los mismos.

4.4. IDENTIFICACIÓN DE LOS PUNTOS CRÍTICOS

En el presente caso clínico se identificaron algunos puntos críticos mencionados a continuación, los primeros tratan sobre el proceso de gestación:

- Desconocimiento por parte de la madre en cuanto al diagnóstico de Distrofia Miotónica de Steinert que padece.
- Madre con Retraso Mental Moderado por lo que requiere de supervisión para realizar actividades de la vida diaria.
- Retraso en la captación de embarazo, madre de la paciente refiere primera consulta a los 20 meses de gestación.
- Control gestacional ausente, cuenta con una sola ecografía y un solo control médico.
- Cuidados prenatales escasos ya que la madre continuaba con sus labores diarias en trabajos agrícolas, además que no llevaba una buena alimentación.

En cuanto la paciente nace también se evidencian ciertos puntos críticos mencionados a continuación:

- Nivel socioeconómico bajo que influye en que la paciente pueda recibir un mejor tratamiento ya que sus padres no se encuentran en capacidad de costearlo de forma particular además que las condiciones de vivienda en las que se encuentra la niña no son las más adecuadas.
- Presencia de desnutrición en la paciente.
- Falta de interés por parte de los padres frente a la patología de la niña.

4.5 CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

OPORTUNIDADES DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA
Planificación familiar	Informar tanto a la futura madre como a su pareja la importancia de asistir a consultas de planificación familiar con el fin de que reciban información detallada sobre el proceso gestacional así como de cuidados y riesgos que podrían presentarse.
	Informar mediante charlas sobre todo en casos de enfermedades de tipo genético para dar a conocer los riesgos que conlleva un embarazo y las posibilidades que existe en que la patología se presente en sus hijos
Detección oportuna del embarazo	Realizar visitas domiciliarias sobre todo en lugares de difícil acceso para concientizar a las mujeres en edad gestante sobre la importancia de realizarse pruebas de embarazo en caso de presentar ausencia del periodo menstrual o cambios que puedan indicar sospecha de un proceso de gestación.

<p>Realización de controles prenatales periódicos además de un cuidado adecuado del embarazo.</p>	<p>Informar a las mujeres gestantes por medio de capacitaciones la importancia de realizarse controles médicos de forma periódica para asegurar que todo marcha bien en su embarazo tanto con ellas como con sus hijos.</p>
<p>Dar seguimiento a pacientes en los que el caso amerite sobre todo en enfermedades raras o huérfanas como el caso de la paciente y mucho más en condiciones socioeconómicas bajas para garantizar un tratamiento oportuno y una valoración permanente de las condiciones en las que se encuentra la misma.</p>	<p>Facilitar una programación de citas médicas tomando en cuenta si la familia es de escasos recursos para priorizar estos casos mucho más siendo población infantil, llevando un seguimiento adecuado de las condiciones y evolución de la paciente.</p>
<p>Orientar a los padres sobre la importancia del tratamiento en la paciente para mejorar su calidad de vida.</p>	<p>Brindar charlas para concientizar a los padres acerca de la importancia de llevar un tratamiento en la paciente acudiendo a las unidades de salud para chequeos periódicos además de los beneficios que le brindan las terapias alternativas (estimulación temprana) para poder mejorar el desarrollo de la niña, incentivar a que se involucre toda la familia.</p>

Sensibilizar a la población en cuanto a la desnutrición infantil	Diseñar charlas para la población sobre lo que es la desnutrición y los efectos negativos que puede acarrear en la vida de los niños.
	Incentivar a las madres mediante talleres sobre la importancia de acudir a una unidad de salud desde el inicio del embarazo para llevar un control nutricional adecuado ya que este repercutirá en el posterior estado nutricional de su hijo.

*Tabla 5. Caracterización de las oportunidades de mejora
Elaborado por: Rebeca Soledad Galarza, 2018*

4.6. PROPUESTA DE TRATAMIENTO

4.6.1. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA DE LA PROPUESTA

4.6.1.1. Distrofia Miotónica de Steinert

La Distrofia Miotónica de Steinert es una enfermedad que afecta esencialmente al sistema musculoesquelético, sin embargo no es el único que se ve comprometido ya que este tipo de distrofia suele afectar a diversos órganos y sistemas, mucho más si la enfermedad es de tipo congénito ya que los signos y síntomas se agravan en esta forma de la patología, el niño al nacer con Distrofia Miotónica de Steinert tendrá un pronóstico mucho menos alentador y su desarrollo motor se verá mucho más afectado que en el de la forma adulta (Oruña, 2013).

4.6.1.2. Características de la Distrofia Miotónica de Steinert de Forma Congénita.

Los niños al nacer suelen ser hipotónicos, pueden presentar polihidramnios, tener dificultades para la alimentación ya que presentan trastornos en la succión, un paladar ojival, además de una debilidad de los músculos respiratorios, estos niños presentan una expresión facial alargada, con el labio inferior caído y es frecuente encontrar en estos niños un grado de retraso mental además de un elevado retardo en el desarrollo psicomotor (Oruña, 2013).

Se pueden presentar además (Caro & López, 2014):

- Problemas cardiacos
- Inmadurez pulmonar
- Insuficiencia respiratoria que puede requerir de ventilación mecánica
- Debilidad de los músculos faciales que puede ocasionar problemas de succión y deglución y por lo tanto causar neumonías, además de un retraso en el crecimiento por mala alimentación

- Estreñimiento o diarreas debido a una peristalsis deficiente o proliferaciones bacterianas
- Además en un futuro se pueden presentar retrasos del desarrollo y problemas de aprendizaje relacionados con falta de expresión facial y debilidad de los músculos distales que ocasionan dificultades en la destreza manual
- Aparente apatía, apariencia facial inexpresiva
- Somnolencia excesiva

4.6.1.3. Desarrollo Motor

El desarrollo motor es un proceso secuencial por el cual los seres humanos van adquiriendo diversas habilidades motoras, dicha adquisición se ve influida por ciertas características como la herencia o el ambiente en el que se desarrolla el niño pero mucho más aún el desarrollo del sistema nervioso y las capacidades físicas que posibiliten el movimiento. Desde el nacimiento los niños van adquiriendo sus habilidades motoras las cuales van madurando a medida que el niño va creciendo (Falcón, 2012).

4.6.1.4. Hitos del Desarrollo Motor de 0 A 1 Año(Arango, 2012):

0 A 1 MESES

- Mantiene brazos y piernas flexionados
- No tiene control cefálico
- Puede mantenerse quieto mucho tiempo en la misma posición

2 A 3 MESES

- El niño empieza a descubrir sus manos
- Extiende la mano cerrada y la abre para asir un objeto
- Puede mantener los objetos agarrados por unos segundos

- Mueve piernas y brazos vigorosamente
- Al estar en posición prono levanta el pecho y la cabeza por segundos
- A los tres meses el control cefálico es mayor
- Intenta alcanzar objetos con ambas manos intentando llevarlos al centro del cuerpo

4 A 6 MESES

- Control cefálico total
- Gira su cabeza para observar un objeto que le llama la atención
- Tiene los músculos del tronco, estómago y pecho más fortalecidos
- En posición supina es capaz de girarse hasta quedar lateralmente e incluso llega a darse la vuelta por completo y quedar en posición prono
- Las manos y brazos son más activos, los estira para alcanzar objetos
- A los cinco meses se lleva los pies a la boca y se chupa los dedos
- Al cumplir los seis meses puede llegar a sentarse de manera asistida y mantenerse en esa posición
- Se voltea en todas direcciones
- Toma objetos con las dos manos

7 A 9 MESES

- En posición prono intenta arrastrarse girando sobre sí mismo
- Tiene mayor equilibrio al sentarse puede inclinarse hacia adelante o atrás
- Sostiene y manipula objetos
- Aplauda y agita sus manos
- Alrededor de los ocho meses ya es capaz de desplazarse sobre su abdomen hacia adelante o atrás realizando un movimiento de arrastre
- Puede empezar a ponerse en posición de cuatro puntos estando sentado
- Muchos niños inician el proceso de gateo al llegar a los nueve meses
- Los movimientos de las manos son más finos

- Puede lograr insertar objetos en un agujero
- Toma objetos pequeños utilizando el dedo índice y pulgar
- Manipula un objeto con cada mano mientras observa un tercero
- Aplauda y golpea objetos entre sí

10 A 12 MESES

- El niño ya gatea con facilidad puede incluso hacerlo por debajo y encima de muebles
- Puede sostener dos objetos pequeños con la misma mano
- Puede soltar objetos de manera voluntaria
- Inicia a ponerse de pie sosteniéndose de un mueble
- A los 11 meses inicia dar pasos lateralmente apoyándose en superficies
- Levanta la tapa de una caja
- A los doce meses ya puede mantenerse de pie sin ayuda
- La mayoría de niños suelen dar sus primeros pasos hacia adelante al llegar a este mes
- Sube y baja escalones gateando
- Los movimientos de sus manos zona adaptativos al objeto que quiere tomar
- Lanza objetos con intención

4.6.1.5. Hitos del Desarrollo Motor De 1 A 2 Años(Iglesias, 2015):

13 A 17 MESES

- Tiene mayor seguridad al mantenerse en pie
- Puede caminar solo o agarrado de alguien

- Al final de este periodo su motricidad fina se habrá perfeccionado intentará abotonar y desabotonar
- Puede llevarse la cuchara a la boca
- Lanza objetos constantemente
- Sube solo un par de escalones

18 A 24 MESES

- Estando de pie puede agacharse para tomar objetos y volver a su posición
- Sube y baja escaleras gateando
- La pinza digital se va perfeccionando al tomar objetos pequeños
- Puede hacer rayas o puntos con un lápiz en un papel
- Construye torres de 3 o 4 cubos
- Puede pasar hojas gruesas de un libro
- A los 19 meses podrá realizar trazos en una hoja con mayor precisión
- Puede beber sosteniendo una taza
- Cada vez la mejorando la marcha con más equilibrio y seguridad
- Puede correr casi sin caerse
- Trepa y salta con más seguridad cada vez

4.6.2. ESTIMULACIÓN TEMPRANA

La Estimulación Temprana es un conjunto de actividades dirigidas tanto a niños sanos como con alguna patología con el fin de promover y mejorar el desarrollo de los mismos, tanto a nivel físico, cognitivo, social, afectivo o lenguaje; previniendo posibles retardos o alteraciones, de igual forma se intenta habilitar las áreas afectadas posibilitando la inserción de los niños en su entorno mejorando su calidad de vida. La estimulación Temprana genera un ambiente rico en estímulos lo que influye positivamente en el desarrollo del niño (Ollé, 2013).

La estimulación temprana abarca cinco áreas del desarrollo, así tenemos: (Fundación De Cero a Tres, 2018):

- **Motricidad fina y gruesa:** tiene que ver con el movimiento y habilidad del niño para usar los músculos de su cuerpo, permite al niño conocer el mundo y explorarlo en motricidad gruesa se hace uso de los músculos largos del cuerpo los cuales le permitirán en un futuro sentarse, gatear, levantarse, caminar, saltar, o correr. En cuanto a la motricidad fina hace referencia a los músculos cortos del cuerpo, los cuales le permitirán al niño adquirir coordinación viso motora, logrando fijar la mirada para así tomar objetos y manipularlos cada vez con mayor destreza, posteriormente podrá dibujar, pintar, escribir
- **Lenguaje:** Hace referencia a la habilidad del niño para comunicarse con su entorno, aquí tenemos al lenguaje comprensivo y expresivo los cuales se irán desarrollando paulatinamente a medida que el pequeño reciba estímulos que lo incentiven a comunicarse
- **Cognitiva:** Se refiere a la habilidad del niño para lograr tomar conciencia de su entorno y de él mismo, esta le permitirá conocer el mundo que lo rodea e ir adquiriendo información sobre si mismo, fomenta el aprendizaje y resolución de problemas
- **Social:** Es la interacción del niño con su entorno tanto sus pares como con los adultos, aquí entran en juego las habilidades sociales, la capacidad de expresar emociones y entenderlas, a la vez se busca generar autonomía e individualidad en los pequeños(Fundación De Cero a Tres, 2018).

4.6.2.1. Estimulación Precoz y Plasticidad Neuronal

Es importante que la Estimulación Temprana inicie lo antes posible ya que la plasticidad neuronal es mucho mayor durante los primeros años de vida por lo cual se puede aprovechar la funcionalidad del Sistema Nervioso Central para enviar estímulos que generen respuestas las cuales a su vez aumentaran el número de conexiones en el cerebro favoreciendo la adquisición de nuevos aprendizajes, para que un programa de estimulación sea más eficaz es necesario una detección precoz del problema ya que de esta manera se podrá iniciar con un tratamiento temprano (Medina, 2013).

Tanto en niños sanos como en niños con algún tipo de dificultad la plasticidad neuronal juega un papel fundamental ya que por medio de esta se busca establecer conexiones neuronales que faciliten la adquisición de funciones mucho más si se encuentran mermadas por algún tipo de lesión o alteración en el desarrollo, un ambiente rico en estímulos proporcionará la posibilidad de mejorar el desarrollo de los niños, mientras más antes se inicie con la intervención muchos mejores serán los resultados (Braz, 2017).

4.6.2.2. Estimulación Temprana en niños con Necesidades Especiales

La estimulación temprana está enfocada tanto para niños sanos así como aquellos con necesidades especiales, en estos casos la estimulación forma parte de un proceso terapéutico en el cuál se trata de mejorar el desarrollo del niño, habilitando capacidades que se pueden ver afectadas por diversas patologías, las actividades realizadas serán en función de las áreas en las cuales se presente mayor dificultad, tomando en cuenta la edad del niño y sus características (Fuentes, 2016).

Es importante sobre todo en poblaciones de riesgo que la intervención sea lo antes posible ya que mientras mas precozmente se inicie con el tratamiento mucho mayores serán los beneficios, los primeros años de vida son los ideales ya que posteriormente será mucho mas complicado romper con ciertos patrones que se han adquirido debido a la patología, ya que se debe tratar de que la brecha entre la edad madurativa y

cronológica sea lo menos distante posible por lo que se debe trabajar de manera inmediata (Hora, 2016).

4.6.2.3. Estimulación Sensorial y Percepción

La estimulación sensorial es una terapia que se utiliza para desarrollar y potenciar capacidades tanto en personas sanas como con algún tipo de discapacidad, enfocada especialmente para problemas en el desarrollo motriz, a través de esta se proporcionan estímulos que permiten la comunicación del niño con el medio que lo rodea, actuando como una estrategia para intervenir en niños con necesidades especiales desde edades tempranas (Eneso, 2014).

La estimulación sensorial es una técnica de estimulación temprana en la cual se trabaja con todos los órganos sensoriales (tacto, gusto, olfato, vista, oído) para así lograr mayores conexiones neuronales favoreciendo el desarrollo motriz y cognitivo del niño a través de la exploración del mundo mediante sus sentidos; con estas actividades fomentamos el ingreso de información desde el entorno al sistema nervioso del niño, creando así sensaciones y percepciones que serán la base para un posterior aprendizaje (Sana, 2018).

Uno de los primeros estímulos que el niño asimila con gran rapidez son los estímulos táctiles, ya que la piel es uno de los órganos más grandes del cuerpo, por medio del tacto se contribuye a lograr que el niño experimente diversas sensaciones estimulando las conexiones neuronales ayudando así a un mejor desarrollo motriz y cognitivo de igual forma se puede seguir avanzando con estímulos auditivos, olfativos, gustativos y visuales tomando en cuenta las características del niño y sus necesidades, diversas investigaciones neurocientíficas han demostrado que mediante la conexión de los sistemas sensoriales con el entorno se logra un mejor desarrollo y aprendizaje (Eneso, 2014).

4.6.3. DESCRIPCIÓN EVALUACIÓN DE LA PACIENTE

Es importante mencionar las condiciones en las que la niña llega a la Unidad de Salud donde actualmente recibe las terapias de estimulación temprana, ella ingresa a este establecimiento debido a un cuadro de neumonía que presentaba por lo cual luego del tratamiento para mejorar este cuadro le recomiendan a la madre que la niña asista a terapias de estimulación temprana para mejorar el desarrollo de la paciente, ya que al momento de la captación del caso que es a los 10 meses de edad la niña se encontraba totalmente hipotónica y no cumplía con ninguno de los hitos correspondientes a su edad además de encontrarse con una desnutrición severa.

Se le realiza a la niña una primera evaluación con el test de Denver II a los 10 meses de edad en la cual se pudo evidenciar que la niña se encontraba con:

- Ausente control cefálico
- Bajo tono muscular
- No logra llevar sus manos a la línea media, mucho menos tomar objetos
- No puede voltearse de un lado a otro
- No logra sentarse ni con apoyo
- No puede desplazarse por medio del arrastre

La niña presenta un evidente retraso en todas las áreas del desarrollo sobre todo en el área motriz, pudiendo realizar apenas hitos de una niña de 1 a 2 meses de edad (Datos obtenidos de Diagnóstico que reposa en Centro de Salud Tipo B “Pilahuín”).

La profesional a cargo del área de estimulación temprana supo manifestar que no llevan una planificación específica para la paciente por lo cual no pudo proporcionarla de forma física, pero menciona que desde que la niña llegó al centro ella realiza actividades para ayudarlo en el control cefálico, mejorar su hipotonía utilizando masajes tanto en miembros superiores como inferiores, ayudándose de un

rodillo para lograr el control cefálico, posición prono abajo, además menciona que realizó ejercicios para desarrollo de lenguaje con música, se realizó terapias visuales mediante tarjetas y manifiesta que constantemente refuerza el área social. La profesional refiere que este tratamiento se mantuvo durante un año haciendo énfasis en el área motriz repitiendo cada una de las actividades en cada sesión.

Es importante mencionar que a esta unidad de salud asisten muchos niños por lo cual la atención no puede darse con un tiempo adecuado por sesión (30 a 45 minutos) además que no se llevan planificaciones individualizadas por paciente lo que es importante sobre todo en enfermedades poco conocidas como la que presenta la niña, aunado a esto la paciente suele enfermarse constantemente ya que por su propia patología se encuentra vulnerable a infecciones respiratorias y digestivas recurrentes además que las condiciones de vivienda e higiene no son las adecuadas, por estas razones además de cuestiones de trabajo de la madre, la niña se ausenta por varias semanas.

A pesar de ello en el tiempo que la paciente lleva en sus terapias se ha podido evidenciar avances en el desarrollo de la niña ya que al realizarle una evaluación posterior a los 26 meses se pudo determinar que:

- La niña ya tiene un correcto control cefálico
- Ya es capaz de tomar objetos de su interés aunque todavía tiene movimientos torpes
- Reacciona cuando la llaman
- Puede responder con una sonrisa
- Vocaliza silabas
- Intenta llevarse comida a la boca
- Se inicia en posición de sedestación (Datos obtenidos de Diagnóstico que reposa en Centro de Salud Tipo B “Pilahuín”).

La evolución de la niña ha sido lenta pero indiscutiblemente se ha logrado ver mejorías en la misma, sabemos que para que la Estimulación Temprana sea mucho más benéfica se requiere de constancia en realizar las actividades además de refuerzos en casa lo cual no ocurre ya que la familia de la niña no se involucra de manera activa en el tratamiento de la paciente.

4.6.4. PROPUESTA DE TRATAMIENTO ALTERNATIVO

Al ver la evolución de la niña y la mejoría que esta ha tenido a raíz de su inicio con las terapias de Estimulación Temprana surge la propuesta de realizar otras actividades que sean más enfocadas en las necesidades de la niña con una planificación más detallada y tomando en cuenta las características de la patología, para poder lograr un trabajo más dinámico y una mayor evolución en el desarrollo de la paciente.

El tratamiento propuesto se basa en actividades de estimulación temprana las cuales se enfocan en tratar de desarrollar las habilidades motrices de la niña ya que son unas de las que más se encuentran afectadas debido a la condición de la misma, se busca proporcionar los estímulos adecuados como son los sensoriales los cuales son muy beneficiosos ya que por medio de estos contribuimos a la entrada de información al sistema nervioso con el objetivo de lograr respuestas que puedan conducir a un mejor desarrollo motor de la paciente, para de esta forma en un futuro contribuir a mejorar la calidad de vida de la niña.

Los diferentes sistemas que podemos estimular por medio de los sentidos son(Paz, 2013):

- El táctil con el objetivo de familiarizar al niño con el tacto, lograr movimientos motores, discriminación táctil, conciencia del contacto
- El visual para poder reconocer y discriminar los diferentes estímulos visuales, contribuir al seguimiento y coordinación óculo- manual

- El auditivo por medio del cual se logrará discriminar sonidos, alcanzar la movilidad del cuerpo mediante ellos, localización y seguimiento de fuentes sonoras
- El olfativo mediante el actúa la cognición para reconocimiento de olores y memorización de los mismos e incluso asociación de estos a situaciones
- El gustativo, que permite la discriminación de sabores, movimientos de labios, y lengua

La estimulación temprana es fundamental para poder fomentar el desarrollo de los niños y más si presentan alguna discapacidad estimulando o habilitando las capacidades que puedan estar alteradas total o parcialmente por la patología ya que por medio de actividades que pueden parecer un simple juego podemos lograr mejorar la condición en la que se encuentra la paciente.

Las actividades presentadas a continuación, además de la información científica ya detallada con anterioridad, están basadas en revisiones y consultas realizadas en el Manual de Atención Temprana así como la Guía para el desarrollo Integral del niño, Sociedad Española de Rehabilitación Infantil, Fundamentos del Masaje Terapéutico y adicionalmente de una revisión de artículos científicos sobre Estimulación Temprana y Estimulación Sensorial.

Cómo se menciona en el “Libro Blanco de la Atención Temprana” el principal objetivo de esta es que todos los niños con algún trastorno en su desarrollo reciban la atención adecuada a través de un modelo bio-psico-social que involucre no solo al niño sino a su familia y entorno para lograr un bienestar y mejor desarrollo logrando la integración del niño a su medio familiar, social, escolar, etc(Cancela, 2013).

4.6.5. PLAN DE ACTIVIDADES

ACTIVIDAD N° 1

OBJETIVO: Fortalecer el tono muscular de miembros superiores e inferiores

MATERIALES: Recurso humano, colchoneta

TIEMPO: 15 a 20 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Con la paciente en posición supina procederemos a realizarle un masaje de barrido en forma ascendente generando un golpeteo no muy fuerte ayudando a que los músculos se vayan despertando y de esta manera aumentar el tono muscular, esto lo realizaremos tanto en los brazos como en las piernas de la paciente, utilizaremos cremas o aceites con aromas como manzanilla o lavanda, además de tener música de fondo con sonidos de la naturaleza.

Variación: Para que la actividad no se vuelva monótona y trabajar además a nivel cognitivo podemos alternar el masaje con estímulos táctiles por medio de texturas (suave, duro) siempre haciendo movimientos en forma ascendente.

ACTIVIDAD N° 2

OBJETIVO: Mejorar la debilidad de los músculos abdominales.

MATERIALES: Recurso humano, medias con chinescos, colchoneta

TIEMPO: 10 a 15 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Con la paciente en posición supina le colocaremos medias con chinescos llamando su atención por medio del sonido, al principio le ayudaremos levantando los pies para que sepa de donde viene el sonido, posterior a esto

trataremos de dejarle que manipule sus pies con las manos y que a su vez intente meterse en la boca el pie ayudando así a una contracción en el abdomen para mantener sus pies elevados. Es necesario que en un inicio realicemos los movimientos pasivos levantando las piernas de la paciente debido a la debilidad muscular que presenta, podemos cantar una canción mientras realizamos el ejercicio.

ACTIVIDAD N° 3

OBJETIVO: Reforzar el tono muscular de miembros superiores e inferiores

MATERIALES: Recurso humano, colchoneta

TIEMPO: 15 a 20 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Colocaremos a la paciente en posición supina y vamos a empezar realizando ejercicios de flexión y extensión primero de una pierna en una pierna y luego las dos a las vez, es muy importante no forzar mucho a la niña, primero respetar el rango de movilidad posteriormente seguir aumentando el movimiento hasta que logre hacer el ejercicio completo.

Realizaremos en los miembros superiores movimientos de aducción y abducción, de igual manera respetando el rango de movilidad como en los miembros inferiores.

Al realizar estos ejercicios a su vez podemos ir conversando con la niña manteniendo contacto visual, quizás debido a su patología ella no nos pueda responder pero estaremos estimulando no solo su área motora sino también el lenguaje y la socialización.

ACTIVIDAD N° 4

OBJETIVO: Incentivar los giros.

MATERIALES: Recurso humano, colchoneta, juguete musical.

TIEMPO: 10 a 15 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Con la paciente en posición supina procederemos a tomar un juguete musical y lo llevaremos del centro hacia los costados en donde la niña mediante el seguimiento visual girará la cabeza, flexionamos la cadera que está libre de peso, esta actividad facilitará el giro y ayuda a crear el patrón de movimiento para el mismo, contribuyendo a la disociación de la cadera. Se debe realizar con mucho cuidado.

ACTIVIDAD N° 5

OBJETIVO: Fortalecer los músculos abdominales y paravertebrales.

MATERIALES: Recurso humano, pelota bobath

TIEMPO: 15 a 20 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Colocamos a la paciente sentada sobre la pelota y con un movimiento ligero hacia atrás, trataremos que la niña mediante reacción de enderezamiento aprete su abdomen para sostenerse y no dejarse caer. Esta actividad debe realizarse varias veces incentivando a la paciente a mantenerse en la posición deseada, podemos utilizar algún objeto llamativo para estimular a la niña, este puede ser con luces y sonido.

Para la activación de los paravertebrales realizaremos un ligero movimiento hacia adelante intentando que la niña no se caiga hacia al frente sino que trate de mantener la posición inicial.

ACTIVIDAD N° 6

OBJETIVO: Estimular carga de peso en extremidades

MATERIALES: Recurso humano, donas, banco acorde a la estatura de la paciente.

TIEMPO: 15 a 20 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Vamos a colocar a la paciente en posición sedente corto sobre un banco y frente a ella una mesa que quede a nivel de su abdomen, nos colocaremos detrás de la paciente y le presentaremos las donas de colores llamando su atención tratando de que las tome, en un inicio guiaremos los brazos de la niña a coger la dona, posteriormente los llevaremos hacia la base para que las coloque, siempre cuidando la postura de la paciente para lograr el objetivo de la actividad, mientras realiza el ejercicio estará cargando peso en su piernas a la vez que ejercita y fortalece tanto las extremidades superiores como inferiores.

Variación: para poder estimular la carga de peso podemos realizarlo también en posición de 4 puntos, con la paciente en la colchoneta vamos a acomodarla para que adopte la posición antes mencionada sosteniéndola firmemente del tronco, una vez que hayamos conseguido colocarla en esa posición la estimularemos para que se mantenga en la misma poniendo al frente en una pared algún juguete llamativo con la intención de que la niña levante su cabeza para observarlo.

ACTIVIDAD N° 7

OBJETIVO: Mejorar estabilidad en posición sedente

MATERIALES: Recurso humano, juguetes, espejo.

TIEMPO: 15 a 20 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Colocamos a la paciente en posición sedente con las rodillas extendidas en medio de nuestras piernas, ponemos objetos sonoros frente a la niña para que llamen su atención. Tomándole de sus codos la ayudamos a extenderse hacia adelante para que trate de tomarlos. Hacemos lo mismo pero esta vez colocaremos los juguetes hacia un costado, esto lo podemos realizar frente a un espejo, colocando objetos adheribles en el mismo para que la niña los tome. Gradualmente iremos disminuyendo la ayuda dejando que la niña haga el esfuerzo por alcanzar los objetos y a su vez vaya fortaleciendo los músculos para mantenerse en posición sedente.

ACTIVIDAD N° 8

OBJETIVO: Mejorar la coordinación viso- manual

MATERIALES: Recurso humano, cajas de colores, pelotas de colores

TIEMPO: 10 a 15 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Sentamos a la paciente entre nuestras piernas y colocamos frente a ella dos recipientes uno de color rojo y otro azul, le daremos unas pequeñas pelotas de los mismos colores y procederemos a mostrarle como ponerlas dentro de cada caja en un inicio tomaremos la mano de la paciente y la guiaremos al movimiento. No solo trabajamos coordinación viso manual sino además reforzamos lo que es dentro y afuera y a su vez la familiarizamos con los colores.

ACTIVIDAD N° 9

OBJETIVO: Estimular a la paciente a que tome objetos con sus manos.

MATERIALES: Recurso humano, chinoscos

TIEMPO: 10 a 15 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Colocaremos a la paciente en posición supino y le mostraremos un chinoSCO llamando su atención e incentivándole a que coja el objeto, le dejaremos que lo manipule y posterior a esto le daremos dos objetos esperando que esta los agarre con fuerza y los sostenga además que le enseñaremos a golpearlos entre sí para mejorar su coordinación, podemos a la vez con ayuda de música ir cantando una canción para seguir estimulando el lenguaje.

ACTIVIDAD N° 10

OBJETIVO: Mejorar la alimentación con boca cerrada.

MATERIALES: Recurso humano, cuchara, gelatina, galletas o alimento de preferencia de la niña

TIEMPO: 10 a 15 minutos

FRECUENCIA: Todos los días

EJERCICIO: Sentaremos a la paciente en una silla en la que podamos mantener el control postural, con la cabeza en la línea media. Tomaremos con la cuchara un poco del alimento y procederemos a introducir en la boca de la paciente al momento de sacar la cuchara con la punta haremos una ligera presión en la parte media de la lengua con el fin de que la comida no se salga de la boca de la niña.

Con el dedo índice y medio tomamos su mentón y ayudamos a la paciente a cerrar la boca para que mastique y trague el alimento. Podemos hacer movimientos abriendo y cerrando la mandíbula para ayudar a la niña a la masticación.

A su vez podemos combinar esta actividad con pequeños masajes ascendentes a nivel del mentón y el labio inferior para ir mejorando la hipotonía y contribuir a que vaya cerrando la boca.

5. CONCLUSIONES

- La Distrofia Miotónica de Steinert es una enfermedad de origen genético la cual es autosómica dominante, es decir que uno de los progenitores debe tener la mutación en un gen del cromosoma 19 para que pueda ser heredada, esta enfermedad puede aparecer tanto de forma congénita, en la infancia o adultez pero en base a las investigaciones y evidencias científicas se ha determinado que la forma congénita es una de las más graves y las que más afecta por la severidad de sus signos y síntomas.
- Se determinó que las afectaciones por esta patología son multisistémicas, es decir que afectan a varios aparatos y sistemas pero la repercusión más grande que se ve en estos pacientes es a nivel motor por lo cual su desarrollo se va enlenteciendo, además existen varias complicaciones que se pueden presentar debido a las características de esta enfermedad ya que los pacientes suelen tener problemas cardiacos, digestivos y respiratorios con mucha frecuencia debido a la debilidad y bajo tono muscular.
- Mediante el análisis del cuadro clínico de la paciente se pudo determinar que la misma presenta un retraso en todas las áreas del desarrollo pero sobre todo a nivel motor ya que al momento de la evaluación inicial la paciente lograba cumplir apenas con hitos de una niña de 1 a 2 meses de edad, por lo cual una intervención terapéutica es de suma importancia, en este caso la estimulación temprana juega un papel fundamental en el tratamiento ya que contribuye a potencializar las capacidades de la paciente y a su vez compensar los déficits que presente.

- Se pudo evidenciar que la terapia con actividades de estimulación temprana han dado resultados positivos en la niña ya que desde que inició con las mismas a los 10 meses de edad hasta la actualidad que tiene 2 años se ha visto una mejoría en el desarrollo de la paciente, puesto que en un inicio la niña no lograba tener un control cefálico y presentaba una hipotonía muy marcada, sin movimientos activos de brazos y manos; actualmente la niña mejoró su tono muscular y se inició en el proceso de sedestación, además que ya es capaz de tomar objetos con sus manos y está mucho más activa; cabe recalcar que la evolución ha sido lenta ya que como se mencionó existen varios factores que han influido para una mejor adquisición de los hitos motores, como son la falta de tiempo, poco interés y escaso entendimiento por parte de la familia de la niña en cuanto a la importancia del tratamiento de la paciente; además de no existir un conocimiento amplio en la unidad de salud acerca de la patología de la niña para así poder plantear un tratamiento más específico y acorde a las necesidades de la misma, lo que de cierta manera ha dificultado que se de una intervención más sistemática y gradual la cual es muy necesaria sobre todo en casos de pacientes con algún tipo de discapacidad, ya que como se menciona en el área de estimulación temprana en la que se encuentra la niña no se lleva una planificación específica para la paciente.
- En virtud de lo analizado en el presente caso se plantearon actividades alternativas de estimulación temprana para en un futuro contribuir a un mejor desarrollo de la paciente, estas actividades se enfocan en favorecer el desarrollo motriz de la misma mediante diversos estímulos como los sensoriales, de esta manera se propone un plan alternativo que está más enfocado en las necesidades de la paciente tomando en cuenta sus características y respectiva evolución, teniendo como punto de partida para el planteamiento de dichas actividades la actual condición de desarrollo en la que se encuentra la misma.

6. RECOMENDACIONES:

- Es de vital importancia el diagnóstico precoz y oportuno de enfermedades de origen genético como en el caso de la Distrofia Miotónica de Steinert ya que esto permitirá tomar las debidas precauciones ante un embarazo y de esta manera poder prevenir algunas complicaciones o a su vez explicar a los futuros padres el riesgo de concebir en el caso de padecer una de estas patologías.
- Al ser una enfermedad poco conocida en nuestro medio es necesario que existan capacitaciones sobre estas patologías para que el personal de salud se encuentre apto y así poder actuar ante estos casos y a su vez lograr brindar la información necesaria a la población y de tal manera poder servir de guía para los posteriores pasos a seguir en cuanto a la intervención con los pacientes.
- Para que el plan terapéutico propuesto surta mayor efectividad es necesario que los profesionales en Estimulación Temprana estén capacitados para poder intervenir en casos como el que se ha analizado en el presente trabajo ya que de esta manera se logrará realizar una planificación basada en las características de la paciente, tomando en cuenta sus deficiencias y necesidades, por medio de un trabajo multidisciplinario con todo el personal de salud e involucrando a la familia, haciendo énfasis en la importancia de llevar una constancia en el tratamiento para poder llegar así a mejorar la calidad de vida de la niña.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BIBLIOGRAFÍA:

- Arango, M. T. (2012). *Estimulación Temprana Primer Año*. Bogotá: Gamma S.A.
- Cacabelos, R. (2016). *Euroespes.com*. Recuperado el 4 de Mayo de 2018, de <http://euroespes.com/servicios-medicos/medicina-genomica/genetica-riesgo/>
- Cancela, M. J. (2013). Programas de Intervención en Atención Temprana. En *Manual de Atención Temprana* (pág. 300). Madrid: Editorial Síntesis.
- Caro, A., & López, J. (2014). Enfermedades Neuromusculares Base para la intervención. Madrid: Publicaciones Universidad de Deusto.
- Domingues, S. (2014). Distrofia miotónica congénita en una Unidad de Cuidados. *Sociedad Argentina de Pediatría*.
- Guízar, J. (2011). Genética Clínica: Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias Tercera Edición . México: Editorial El Manual Moderno.
- Iglesias, R. M. (2015). *Desarrollo y Estimulación del niño de 0 a 3 años*. Madrid: Grupo Editorial Bruño.
- Krebs, J. (2013). Lewin genes: Fundamentos 2da Edición. En E. S. Goldstein. México: Editorial Médica Panamericana
- Medina, A. (2013). Estimulación Temprana. *Revista Mexicana de Medicina Física y Rehabilitación*, 63,64.
- MSP. (2013). *Modelo de Atención Integral de Salud*. Quito, Pichincha, Ecuador.

LINKOGRAFÍA:

- Braz, M. L. (09 de Febrero de 2017). *mischiquiticos.com*. Recuperado el 01 de Julio de 2018, de <http://www.mischiquiticos.com/bebes-ninos/estimulacion-temprana>
- Bush, L. (Enero de 2018). *Manual Merck* . Obtenido de <https://www.merckmanuals.com/es-us/hogar/infecciones/infecciones-bacterianas/infecciones-por-klebsiella-,enterobacter-y-serratia>
- Eneso. (13 de Junio de 2014). <http://www.eneso.es>. Recuperado el 01 de Julio de 2018, de <http://www.eneso.es/blog/la-estimulacion-sensorial/>
- Falcón, V. (Marzo de 2012). *El desarrollo motor en la infancia* . Obtenido de <http://www.efdeportes.com/efd166/el-desarrollo-motor-en-la-infancia.htm>
- Fuentes, V. (19 de Mayo de 2016). *fun4us.org*. Obtenido de <https://fun4us.org/2016/05/19/estimulacion-temprana-o-atencion-temprana-en-ninos-con-necesidades-especiales/>
- Fundación De Cero a Tres. (18 de Mayo de 2018). *De 0 a 3 Blog*. Obtenido de <http://deceroatres.org/areas-del-desarrollo/>
- Hora, D. L. (18 de Enero de 2016). *La hora.com.ec*. Recuperado el 2018 de 01 de Julio, de <https://lahora.com.ec/noticia/1101906189/estimulacion-temprana-en-nios-con-discapacidad-especial-valeria-crespo-fonoaudiologa>
- *March Of Dimes*. (2015). Recuperado el 22 de Mayo de 2018, de <https://nacersano.marchofdimes.org/embarazo/riesgos-ambientales-y-el-embarazo.aspx>
- Marín, G. (abril de 2018). *www.analesdepediatria.org*. Obtenido de <http://www.analesdepediatria.org/es/pdf/13084173/S300/>
- MSP. (Mayo de 2016). *Salud.gob.ec*. Recuperado el Junio de 2018, de <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2014/05/GPC-CPN-final-mayo-2016-DNN.pdf>

- *NINDS*. (Julio de 2012). Recuperado el 4 de Mayo de 2018, de National Institute of Neurological Disorders and Stroke: https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/distrofia_muscular.htm
- Normatización, D. N. (2014). *aplicaciones.msp.gob.ec*. Obtenido de <https://aplicaciones.msp.gob.ec/salud/archivosdigitales/documentosDirecciones/dnn/archivos/Norma%20T%C3%A9cnica%20Subsistema%20de%20Referencia%20y%20Contrareferencia.pdf>
- Ollé, R. (23 de Septiembre de 2013). *Crianza Natural*. Obtenido de <https://www.crianzanatural.com/art/art11.html>
- Paz, L. (23 de Agosto de 2013). *Estimulacion-sensorial.blogspot.com*. Recuperado el 01 de Julio de 2018, de <http://estimulacion-sensorial.blogspot.com/2010/08/principales-sentidos-el-tacto-el-tacto.html>
- Sana, V. (2018). *En Buenas Manos*. Recuperado el 01 de Julio de 2018, de <https://www.enbuenasmanos.com/vida-sana/paternidad-responsable/estimulacion-sensorial/>
- Steckelberg, A., & Friese, D. (8 de Julio de 2015). Recuperado el 4 de Mayo de 2018, de EUPATI: <https://www.eupati.eu/es/farmacoepidemiologia-es/factores-de-riesgo-en-la-salud-y-la-enfermedad/>
- Toma, N. (9 de Febrero de 2016). *Revista Mundo Padres*. Obtenido de <http://www.revistamundopadres.com/estimulacion-temprana-en-ninos-con-discapacidad/>

CITAS BIBLIOGRÁFICAS - BASE DE DATOS UTA:

- PROQUEST Estrategia preventiva para una familia con distrofia miotónica de Steinert en Marianao María Teresa Amor Oruña Estrategia preventiva para una familia con distrofia miotónica de Steinert en Marianao, El Cid Editor | apuntes, 2013. ProQuestEbook Central, <http://ebookcentral.proquest.com/lib/utasp/detail.action?docID=3182565>. Created from utaspon 2018-04-10 06:53:33.

- PROQUEST Amayra Caro, Imanol, López Paz, Juan Fco., Lázaro Pérez, Esther, editors. Enfermedades neuromusculares: bases para la intervención [Internet]. Madrid: Publicaciones de la Universidad de Deusto; 2014. [cited 2018 June 12]. Available from: ProQuestEbook Central-
- E-LIBRO: Ovejero, M. (Diciembre de 2013). E-libro. Desarrollo cognitivo y motor.
Obtenido <http://site.ebrary.com/lib/utasp/docDetail.action?docID=10820374&p00=desarrollo%20cognitivo>.
- EBRARY López, B. G., Alva, F. L., & Banda, C. D. (2012). Estimulación motriz. Argentina: El Cid Editor apuntes. Retrieved from. Disponible en: <http://site.ebrary.com/lib/utasp/detail.action?docID=10328018>.
- PROQUEST. Lejarraga, H. (2012). Desarrollo del niño en contexto. Disponible en http://www.search.proquest?script=sci_arttext&pid=S032500752005000500015&lang=pt.

8. ANEXOS

Anexo N°1

Consentimiento informado de la madre de la niña

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo, Myriam Claudia Barahona con cédula de identidad N° 180501602-7

previa explicación doy mi consentimiento para la utilización de los datos sobre mi hija que reportan la información para la realización de un trabajo investigativo y realización de un caso clínico.

El presente consentimiento informado, lo firmo para permitir que la **SRTA. EGRESADA EN ESTIMULACIÓN TEMPRANA, REBECA SOLEDAD GALARZA IPIALES** con cédula de identidad N° **180450014-6**, estudiante de la **UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**, use la información para la realización del caso clínico titulado: **"ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT"**.

Para constancia del mismo firmo en la parte de abajo.



C.I. 180501602-7

Representante legal de la paciente

Anexo N°2

Copia de la cédula de la madre de la paciente, persona que autoriza el estudio


 REPUBLICA DEL ECUADOR
 DIRECCION GENERAL DE REGISTRO CIVIL
 IDENTIFICACION Y CEDULACION

CEDULA DE CIUDADANIA No. 180501602-7

BARAHONA BALTAZAR MYRIAN CLAUDINA
 TUNGURAHUA/AMBATO/JUAN BENIGNO VELA

08 DE OCTUBRE 1989

FECHA DE NAC. REG. CIVIL 001- 0139 00139 F
 TUNGURAHUA/AMBATO SEXO
 JUAN BENIGNO VELA 1989


 FIRMA DEL CEDULADO



ECUATORIANA***** V4443V2442

SOLTERO NO. DACT.

PRIMARIA QUEHACER. DOMESTICOS PROFESION


JOSE LORENZO BARAHONA


MARIA MANUELA BALTAZAR

AMBATO LUGAR DE LA MADRE 24/10/2008

24/10/2020 FECHA DE CADUCIDAD

FORMA No. PV 0238472

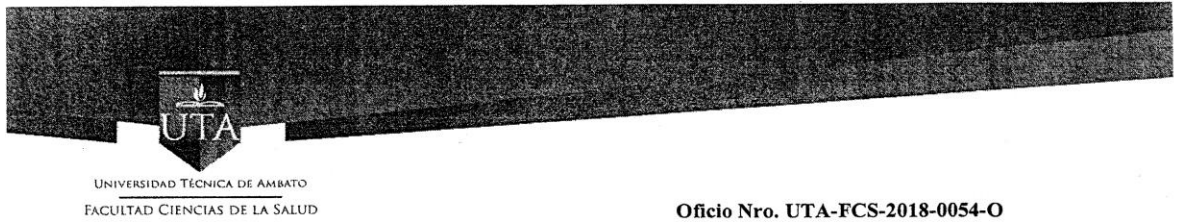

 FECHA AUTORIZA



PULGAR DERECHO.

Anexo N°3

Oficio para acceso a historia clínica Hospital General Docente Ambato



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

Oficio Nro. UTA-FCS-2018-0054-O

Ambato, 03 de abril de 2018

Asunto: Autorización de ingreso a la Srta. Galarza Rebeca

Doctor
Carlos Gustavo Lopez Barrionuevo
Gerente del Hospital Provincial Ambato
MSP
En su Despacho

De mi consideración:

Por medio del presente me permito solicitar a usted se autorice el permiso respectivo para acceder a la Historia Clínica No. 10894 de la paciente Ashely Barahona, nacida el 24 de abril de 2016, con la finalidad de que la señorita GALARZA IPIALES REBECA SOLEDAD, estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana, pueda realizar el Trabajo de graduación ESTUDIO DE CASO con el tema: "ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT", previo a obtener el Título de Licenciada en Estimulación Temprana.

Con sentimientos de distinguida consideración.

Atentamente,


Dr. José Marcelo Ochoa Egas
DECANO FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

Referencias:
- UTA-ET-FCS-2018-0314-M

gm


MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA
Teléfono(s): 3814400

Documento No. : MSP-CZ3-HPDA-AU-2018-0618-E
Fecha : 2018-04-06 12:04:10 GMT -05
Recibido por : Carolina Del Pilar Jaramillo Jimbo
Para verificar el estado de su documento ingrese a
<https://www.gestiondocumental.gob.ec>
con el usuario: "9998382870"

DR. GALO NARANJO LÓPEZ, PH.D

Dirección: Av. Colombia y Chile
Teléfono: (+593) 3730268 ext. 5206 - 0996688223

www.uta.edu.ec

Anexo N°4

Autorización para acceso a historia clínica Hospital General Docente Ambato

Oficio Nro. MSP-CZ3-HPDA-2018-0385

Ambato, 11 de abril de 2018

Asunto: Respuesta - UTA, solicita se autorice permiso para acceder a Historia clínica N°10894, de paciente Ashley Barahona, con finalidad de que la Srta. Garlaza Rebeca, estudiante de carrera Estimulación Temprana REALICE TRABAJO DE GRADUACIÓN-HGDA

Señor Magister
Jose Marcelo Ochoa
Decano Facultad de Ciencias de la Salud
UNIVERSIDAD TECNICA DE AMBATO
En su Despacho

De mi consideración:

En respuesta al Documento No. Oficio.N°-UTA-FCS-2018-0054-O del 3 de abril firmado por el Dr. José Marcelo Ochoa Egas Decano de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica de Ambato; quien solicita autorización para acceso a historia clínica 10894 de la Paciente NN. nacida el 24 de abril del 2016 para la señorita GALARZA IPIALES REBECA SOLEDAD CC 1804500146estudiante de la Carrera de Estimulación Temprana quien requiere información para la realización de trabajo de investigación ESTUDIO DE CASO con el tema "*ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT*" previo la obtención del título de Licenciada en estimulación Temprana. Me permito indicar se acepta su requerimiento en base a Convenio existente entre la Coordinación Zonal 3 Salud y la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica de Ambato. Agradeceré en la realización de su trabajo:

1. No fotocopiar ni fotografiar contenido de la historia clínica.
2. La autorización incluye revisión de datos de la historia clínica y no acceso a la paciente y/o familiar.
3. Compromiso de mantener la confidencialidad de datos identificatorios que pudieran permitan identificar a la paciente y/o tutora.

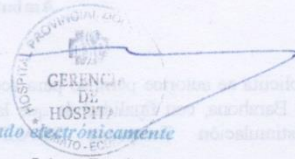
Agradeceré tomar contacto con la Lda. Gloria Ramirez lider de Estadística y Datos del hospital para el acceso a la historia clínica.

Con sentimientos de distinguida consideración.

Atentamente,

Oficio Nro. MSP-CZ3-HPDA-2018-0385

Ambato, 11 de abril de 2018



Documento firmado electrónicamente

Mgs. Carlos Gustavo López Barrionuevo
GERENTE DEL HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO

Referencias:
- MSP-CZ3-HPDA-AU-2018-0618-E

Anexos:
- msp-0618.pdf


Copia:
Señora Magister
Gloria Isabel Ramirez Gavilanes
Especialista de Admisiones (E)

En respuesta al Documento No. 1 firmado por UTA-HPDA-02-18-03 del 3 de abril de 2018 por el Dr. José Antonio Cordero Pizarro de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica de Ambato, quien solicita autorización para acceder a historial clínico de la paciente M. en el día del 2018 para el estudio GADARCA PALAS REBECA SOLIDAD CC 1805071 residente de la Carrera de Farmacia. El estudio de caso con el tema "ESTIMULACION TERAPIA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON DISTROFIA MIOCLONICA DE STEINERT" para la obtención del título de Licenciada en Farmacia. Este permiso se otorga en conformidad con el convenio existente entre la Coordinación Zonal 3 Salud y la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica de Ambato, Ambato, en la realización de su trabajo.

1. No se otorga la autorización de acceso de la historia clínica.
 2. La autorización requiere revisión de datos de la historia clínica y no acceso a la historia clínica.
 3. Compromiso de mantener la confidencialidad de los datos de la historia clínica.
- Atentamente,
Mgs. Carlos Gustavo López Barrionuevo

Anexo N°5

Tarjeta de Identificación del Recién Nacido



Ministerio de Salud Pública

TARJETA DE IDENTIFICACIÓN DEL RECIÉN NACIDO

Provincia	Tungurahua	Cantón	Ambato
Parroquia	La Merced	Área de salud	I
Establecimiento de salud	IPSA		
Nombres y apellidos de la madre	Myriam Barahona		
Cédula de identidad o Historia clínica	10894	Tipo de parto	Distócico
Nombres y apellidos del niño	Nw Barahona		
Fecha de nacimiento	24-04-16	Hora	02:45
Sexo	Femenino	Peso Kg	2410
		Talla cm.	48
Perímetro cefálico cm.	48	Apgar	1' 3 5' 5
Pinzamiento oportuno del cordón	SI <input checked="" type="checkbox"/>		NO
Apego inmediato	SI <input checked="" type="checkbox"/>		NO
Lactancia precoz	SI <input checked="" type="checkbox"/>		NO

Anexo N°6

Diagnóstico Molecular Distrofia Miotónica de Steinert



Av. Colombia 521 y Queseras del Medio - PBX: 2568009 EXT: 1249 - genmolhg1@gmail.com



Diagnóstico Molecular: Distrofia Miotónica de Steinert

FECHA DE SOLICITUD: 16 de Junio de 2016
PACIENTE: Barahona Baltazar Ashley Brigitte
EDAD: 0 años RN
HISTORIA CLÍNICA: 1875315
N° DE EXAMEN: 503726
MOTIVO DEL EXAMEN: Descartar Distrofia Miotónica de Steinert
TIPO DE MUESTRA: Sangre periférica
CÓDIGO: ADN 885
METODOLOGÍA: Extracción de ADN, PCR punto final
PLATAFORMA: Veriti® Thermal Cycler
SENSIBILIDAD: 10-800 pb (5 a 228 repeticiones del trinucleotido CTG)

RESULTADO:

El análisis molecular para identificar específicamente repeticiones del trinucleótido CTG dentro del gen *DMPK*, permitió observar en la paciente un solo alelo con un peso aproximado de 149 pb (Fig.1), lo cual equivale a 12 ± 1 repeticiones del triplete CTG.




Figura 1. Gel de agarosa LMP (*Preparative Grade for Small Fragments*) 3% (p/v); **L:** Marcador de peso molecular de 50 bp; **CS:** Control Sano; **CA:** Control Afectado Positivo; **P:** Paciente: Barahona Baltazar Ashley Brigitte y **CN:** control negativo.

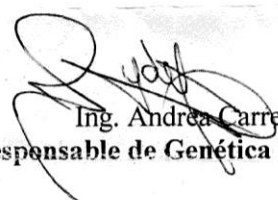
Cuadro 1. Número de repeticiones del triplete CTG e interpretación del resultado

Número de repeticiones CTG	Estabilidad	Interpretación
5-37	Estable	Normal, No DM
37-40	Inestable (riesgo familiar)	No DM
41-66	Inestable (riesgo familiar)	No DM o DM mínima
67-150	Inestable (riesgo familiar)	No DM, DM mínima o clásica
151-1400	Inestable (riesgo familiar)	DM clásica o juvenil
>500	Inestable (riesgo familiar)	DM clásica, juvenil o congénita

La metodología empleada para amplificar y visualizar los dos alelos del gen *DMPK* posee una sensibilidad de detección de 128 - 800 pb (5 a 228 repeticiones del trinucleotido CTG). Al presentar un cuadro clínico compatible con la Distrofia Miotónica de Steinert, el segundo alelo de la paciente tendría un peso molecular superior a 800 pb, razón por la cual este alelo no es amplificado. Para visualizar los dos alelos y conocer el número de repeticiones del trinucleotido CTG se recomienda remitir la muestra a laboratorios de referencia, para lo cual debe comunicarse con el Servicio de Genética Médica del Hospital de Especialidades FF.AA. No. 1.

Atentamente,


Dra. Arianne Llamos
Médica Genetista


Ing. Andrea Carrera
Responsable de Genética Molecular

Anexo N°7

Reporte de Evolución Hospital de especialidades de FF.AA N°1

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES:

1. SE CONSTATA UN ALELO DE 149 PB EQUIVALENTES A +- 12 REPETICIONES CTG (NORMAL), Y NO SE CONSTATA EL SEGUNDO ALELO, LO CUAL TENIENDO EN CUENTA LA CLINICA Y LA HISTORIA FAMILIAR POSITIVA, PUEDE ESTAR EN RELACION A QUE SE TRATE DE UN ALELO SOBREPANDIDO, ES DECIR CON LA MUTACION Y QUE CON LA TECNICA EMPLEADA, CUYA RESOLUCION SOLO PERMITE DETECTAR ALELOS NORMALES O EXPANDIDOS CON RANGO INFERIOR A 800 PARES DE BASES, PERMANEZCA INDETECTABLE. (SE ADJUNTA RESULTADO EXPLICATIVO DE LA PRUEBA MOLECULAR).
2. EN ESTE CASO LAS BUENAS PRACTICAS DEL DIAGNOSTICO GENETICO MOLECULAR DE LA DISTROFIA MIOTONICA DE STEINERT ESTABLECE QUE DEBE REALIZARSE LA IDENTIFICACION DEL ALELO EXPANDIDO CON OTRA TECNICA MOLECULAR (RT-PCR).
3. LA TECNICA NO ESTA DISPONIBLE EN EL PAIS PERO SI EN LABORATORIOS DE REFERENCIA EXTRANJEROS.

Resultado Ex. Fisico


Ariadne Lamas Pardo
MÉDICO ESPECIALISTA EN GENÉTICA CLÍNICA
40366287

Anexo N°8

Evaluación Inicial con el Test Denver II

P. Peluchin Ashley Prigella Quisartuno B " M 1851939895
 EDAD GESTACIONAL AL NACIMIENTO: _____ EDAD CRONOLÓGICA: _____ OBSERVACIONES: _____ FECHA DE ATENCIÓN: _____
 Año: 2011 Meses: 02 Diagnóstico: Distrofia Miocárdica de Steiner Edad cronológica: 21 meses 02 días 2011

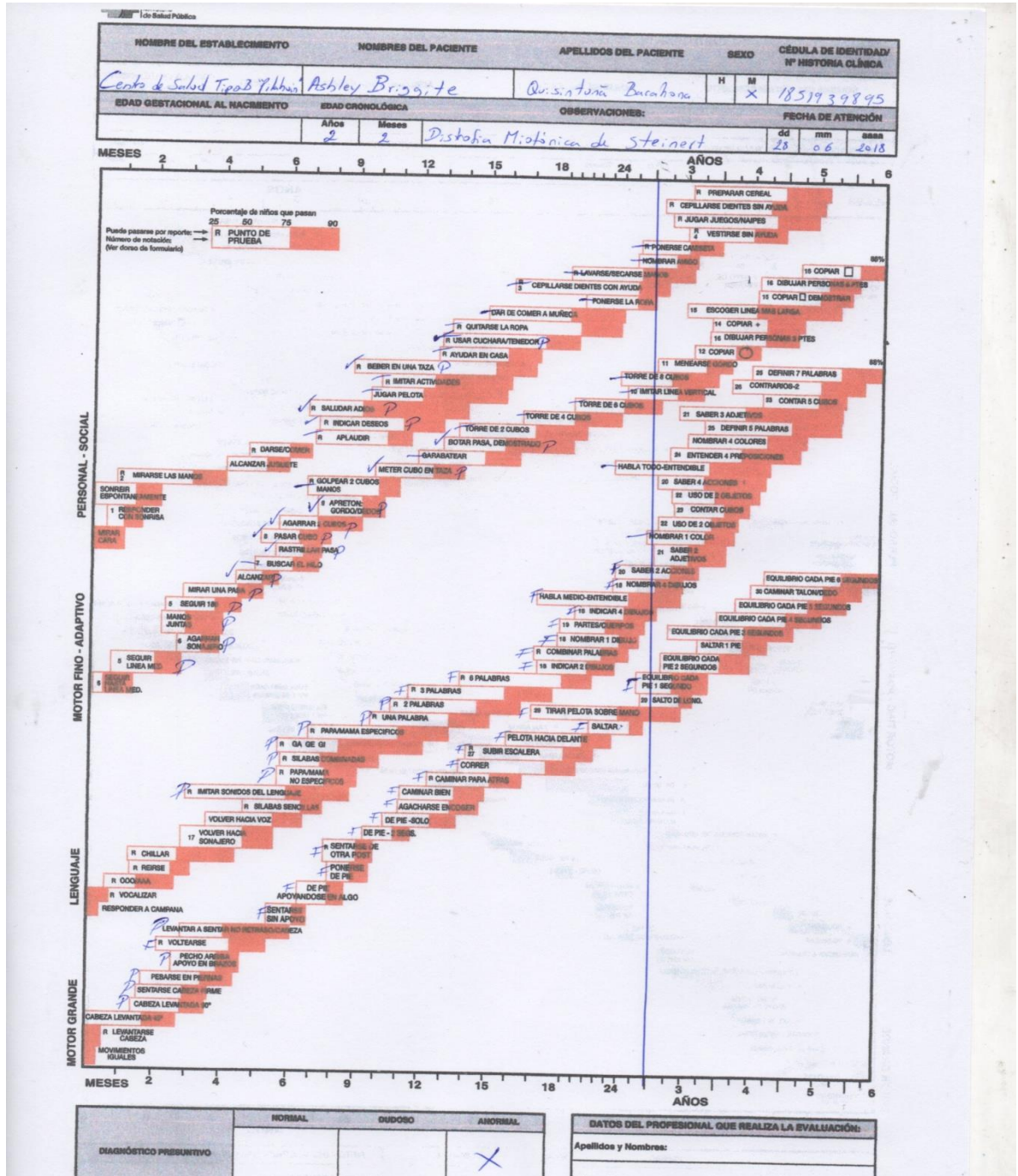
MESES 2 4 6 9 12 15 18 24 3 4 5 6
 AÑOS

DIAGNÓSTICO PRESUNTIVO: NORMAL DUDOSO ANORMAL

DATOS DEL PROFESIONAL QUE REALIZA LA EVALUACIÓN:
 Apellidos y Nombre: *Marela Vargas*
 Firma y Sello: _____

Anexo N°9

Evaluación Posterior con el Test de Denver II



Anexo N°10

Certificado de haber realizado la observación de la paciente en el Centro de Salud Tipo B "Pilahuín".

Ambato, 18 de Julio del 2018

Mg. Verónica Troya
COORDINADORA
Carrera de Estimulación Temprana

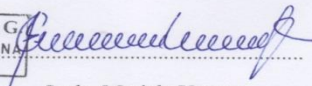
Presente:

Yo, **MARIELA ANTONIETA VARGAS GARCÉS**, portadora de C.I. **1804144796** TERAPISTA DEL ÁREA DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA DEL CENTRO DE SALUD TIPO B "PILAHUÍN"; certifico que la Señorita **REBECA SOLEDAD GALARZA IPIALES** con C.I. **1804500146** realizó un análisis de caso como trabajo de graduación con el tema "**ESTIMULACIÓN TEMPRANA EN EL DESARROLLO MOTOR DE UNA PACIENTE CON Distrofia Miotónica de Steinert**", en el área de Estimulación Temprana del Centro de Salud Tipo B "Pilahuín", en la cuál se realizó la observación y acceso a información de la paciente.

Es todo cuanto puedo certificar en honor a la verdad

Atentamente

Lcda. Mariela Vargas G.
ESTIMULACION TEMPRANA
C.I. 1804144796


Lcda. Mariela Vargas

Terapeuta de Estimulación Temprana