



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERÍA

**“REPORTE DE CASO CLÍNICO DE MALFORMACIONES GENÉTICAS NO
ESPECIFICADAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL GENERAL
DOCENTE AMBATO”**

Requisito previo para optar por el Título de Licenciada en Enfermería

Modalidad: Artículo Científico

Autora:

Llanga Santana Joselyn Monserrath.

Tutor:

Lic. Mg. Velasco Acurio Evelin Fernanda.

Ambato-Ecuador

Marzo 2022

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor del Artículo Científico sobre el tema:

“REPORTE DE CASO CLÍNICO DE MALFORMACIONES GENÉTICAS NO ESPECIFICADAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO” desarrollado por Llanga Santana Joselyn Monserrath estudiante de la Carrera de Enfermería, considero que reúne los requisitos técnicos, científicos y corresponden a lo establecido en las normas legales para el proceso de graduación de la Institución; por lo mencionado autorizo la presentación de la investigación ante el organismo pertinente, para que sea sometido a la evaluación de docentes calificadoros designados por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Marzo del 2022

LA TUTORA



Firmado electrónicamente por:
**EVELIN FERNANDA
VELASCO ACURIO**

Lic. Mg. Velasco Acurio Evelin Fernanda

C.I. 1803045747

AUTORÍA DEL TRABAJO DE TITULACIÓN

Los criterios emitidos en el Artículo Científico “**REPORTE DE CASO CLÍNICO DE MALFORMACIONES GENÉTICAS NO ESPECIFICADAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO**”, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones, son de autoría y exclusiva responsabilidad de las comparecientes, los fundamentos de la investigación se han realizado en base a recopilación bibliográfica, antecedentes investigativos y pruebas de campo.

Ambato, Marzo del 2022

LA AUTORA

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'Llanga Santana Joselyn Monserrath', with a date '2022/03/09' written below it.

Llanga Santana Joselyn Monserrath

C.I. 1805470471

CESIÓN DE DERECHOS DE AUTOR

Yo, Llanga Santana Joselyn Monserrath con CC: 1805470471 en calidad de autora y titular de los derechos morales y patrimoniales del trabajo de titulación “**REPORTE DE CASO CLÍNICO DE MALFORMACIONES GENÉTICAS NO ESPECIFICADAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO**”, Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Artículo Científico o parte de él, un documento disponible con fines netamente académicos para su lectura consulta y procesos de investigación.

Cedo una licencia gratuita e intransferible, así como los derechos patrimoniales de mi Artículo Científico a favor de la Universidad Técnica de Ambato con fines de difusión pública; y se realice su publicación en el repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, siempre y cuando no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autor, sirviendo como instrumento legal este documento como fe de mi completo consentimiento.

Ambato, Marzo del 2022

LA AUTORA



Llanga Santana Joselyn Monserrath

C.I. 1805470471

APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el artículo científico, sobre el tema “**REPORTE DE CASO CLÍNICO DE MALFORMACIONES GENÉTICAS NO ESPECIFICADAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO**” Llanga Santana Joselyn Monserrath con CC:1805470471

Ambato, Marzo del 2022

Para constancia firman

.....
PRESIDENTE/A

.....
1er VOCAL

.....
2do VOCAL



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar

ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea)

Asociación Latinoamericana para el Avance de las Ciencias, ALAC

Editorial

Ciudad de México, México

Código postal 06000

CERTIFICADO DE APROBACIÓN PARA PUBLICACIÓN

Por la presente se certifica que el artículo titulado:

**REPORTE DE CASO CLÍNICO DE MALFORMACIONES GENÉTICAS NO
ESPECIFICADAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL GENERAL
DOCENTE AMBATO** de las autoras: **Joselyn Monserrath Llanga Santana y Evelin
Velasco**

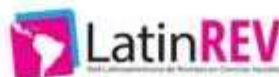
cumple

con los cánones requeridos para su publicación, por la que se aprueba a propuesta y previa
evaluación del Comité Científico.

El artículo será publicado en la edición Noviembre-Diciembre, 2021, Volumen 5,
Número 6. Verificable en nuestra plataforma: <http://ciencialatina.org/>

Dr. Francisco Hernández García,
Editor en Jefe

Para consultas puede contactar directamente al editor de la revista editor@ciencialatina.org
o al correo: postulaciones@ciencialatina.org





UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
CONSEJO DIRECTIVO

Resolución Nro. UTA-CD-FCS-2022-0124

Ambato, 19 de enero de 2022

UNIVERSIDAD TECNICA DE AMBATO

Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud, mediante sesión ordinaria del **17 de enero de 2022**, en conocimiento de la comunicación suscrita por el/la señor/ita **LLANGA SANTANA JOSELYN MONSERRATH**, solicitando la asignación de calificadoros para el trabajo de titulación, previo al título de Licenciada/o en Enfermería, al respecto.

CONSEJO DIRECTIVO, RESUELVE:

DESIGNAR a la Lic. Mg. Eulalia Analuisa y a, Lic. Mg. Nadihezka Cusme, Dra. Yeisy Guarate (suplente), Lic. Mg. Martha Guallichico (suplente), en calidad de miembros calificadoros del trabajo de titulación del/a señor/ita **LLANGA SANTANA JOSELYN MONSERRATH**, estudiante de la carrera de Enfermería con el tema **"REPORTE DE CASO CLÍNICO DE LAS MALFORMACIONES GENÉTICAS NO ESPECIFICADAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO"**, previo al título de Licenciada/o en Enfermería.

DISPONER a los señores docentes designados miembros calificadoros del trabajo de titulación entregarán su calificación en un oficio dirigido al Decano de la Facultad en un plazo máximo de 30 días después de recibir la notificación del Consejo Directivo (ANEXO 14) del instructivo para la obtención del Título Terminal de Tercer nivel en la Universidad Técnica de Ambato, quien sumilla y remite a la Secretaría de la unidad de titulación de la carrera para el archivo en la carpeta estudiantil.

DISPONER a la secretaria de carrera, notifique la presente resolución.

Documento firmado electrónicamente

Dr. Jesús Onorato Chicaiza Tayupanta
PRESIDENTE CONSEJO DIRECTIVO - FCS

Referencias:

- UTA-CD-FCS-2022-0037-E

Anexos:

- SOLICITUD CALIFICADORES LLANGA SANTANA JOSELYN MONSERRATH .pdf

Copia:

Ingeniera
Ana Elizabeth Aviles Vega
Secretaría de la Carrera de Enfermería

DEDICATORIA

Todo el esfuerzo que se encuentra plasmado en este trabajo de investigación va dedicado especialmente para Dios le agradezco por cuidarme, guiarme, darme fuerza y constancia para seguir adelante durante todos estos años en mis estudios y jamás permitir que me rinda en el camino, brindándome sabiduría para enfrentar los obstáculos que se han presentado, sin abandonarme en los momentos más difíciles.

A mis padres Llanga Zurita José Antonio y Santana Areopaja Katty Elizabeth por guiarme durante toda mi etapa académica apoyándome siempre económicamente como con sus consejos en los momentos donde necesite de su ayuda, gracias por formarme con valores y principios e inculcarme que la mejor herencia que puede dar un padre a sus hijos es el estudio. Para mi hermano Llanga Santana José Mateo quien siempre ha estado conmigo siendo incondicional en cada momento sea este bueno o malo permitiéndome demostrarle que con esfuerzo y sacrificio todo se puede lograr, además de recordarle que siempre tendrá a su hermana para apoyarlo en lo que él requiera.

La Autora

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios por cuidarme, guiarme y brindarme fortaleza cada día para salir adelante durante toda mi carrera universitaria, además de no abandonarme en ningún momento en el transcurso de esta hermosa etapa.

Le doy gracias a mis padres que son mi pilar fundamental en la vida, pues siempre me han enseñado que los sueños se cumplen trabajándolos diariamente con esfuerzo y sacrificio, además de estar junto a mí en los momentos malos o buenos ofreciéndome su apoyo y palabras de aliento para seguir adelante en mi vida profesional.

A mis docentes de la Carrera de Enfermería en especial a mi tutora la Lic. Mg Velasco Acurio Evelin Fernanda, quienes han sido el eje fundamental en mi formación académica, gracias por todos sus conocimientos y enseñanzas que nos permiten ser mejores a diario como profesionales y así formarnos con principios humanísticos como éticos que característica a nuestra profesión como enfermeras.

Finalmente quiero agradecer a mis amigas más cercanas por su linda amistad Hernández Dianita, Lalaleo Mary, Aucanshala Priscila, Núñez Melani, Arias Vivi, Arias Karla, Muylema Josselyn y Guanina Helen quienes se han convertido en personas muy especiales para mi vida, compartiendo momentos durante el internado rotativo de alegría, tristeza, enojo y satisfacción en el transcurso de nuestro proceso de formación como profesionales, gracias por todo.

La Autora



Reporte De Caso Clínico De Malformaciones Genéticas No Especificadas En El Área De Neonatología Del Hospital General

Docente Ambato

¹Joselyn Monserrath Llanga Santana

joselynmonserrath26@gmail.com

orcid.org/0000-0003-3912-306X

² Lic. Mg. Evelin Velasco

ef.velasco@uta.edu.ec

orcid.org/0000-0003-2732-6003

Universidad Técnica de Ambato

Ambato – Ecuador

RESUMEN

Objetivo: Identificar las malformaciones congénitas no especificadas mediante la revisión del historial clínico de una paciente del área de Neonatología del Hospital General Docente Ambato. La investigación se enmarcó en el tipo descriptivo, se recolectó información mediante la revisión de la historia clínica obtenida en el Hospital General Docente Ambato.

Descripción del caso: se analiza a una recién nacida en el cantón Pelileo provincia de Tungurahua, quien a las dos horas posteriores al parto presentó dificultad respiratoria, siendo ingresada de emergencia al Hospital General Docente Ambato, donde tras ser valorada por el personal médico es diagnosticada con malformaciones congénitas no especificadas, permaneció en la casa de salud por 44 días; sin embargo, pese a su deteriorado estado de salud fue retirada de la misma debido a la falta de compromiso de los padres con el tratamiento indicado por el personal de salud. **En conclusión:** las anomalías congénitas son patologías provocadas por varios factores encontrados en el entorno de la madre, por ende, la insuficiente detección a tiempo de esta patología genera consecuencias inevitables para el recién nacido, como también causa un impacto psicológico negativo en sus progenitores.

Palabras clave: ANOMALÍAS CONGÉNITAS, PATOLOGÍAS, RECIÉN NACIDA, SÍNDROME, TERATÓGENO

Clinical case report of unspecified Genetic Malformations In The Neonatology área of the Hospital General Docente Ambato

Abstract

Objective: To identify unspecified congenital malformations through the review of the clinical history of a patient in the Neonatology area of the Hospital General Docente Ambato. The research was framed in the descriptive type, information was collected through the review of the clinical history obtained at the Hospital General Docente Ambato. **Case description:** a newborn girl was analyzed in the Pelileo city, province of Tungurahua, who two hours after delivery presented respiratory difficulty and was admitted to the Hospital General Docente Ambato, where after being evaluated by the medical staff she was diagnosed with unspecified congenital malformations. She remained in the hospital for 44 days; however, despite her deteriorated state of health she was removed due to the lack of commitment of the parents with the treatment indicated by the health staff. **In conclusion:** congenital anomalies are pathologies caused by several factors found in the mother's environment, therefore, insufficient early detection of this pathology generates inevitable consequences for the newborn, as well as causing a negative psychological impact on the parents.

Key words: CONGENITAL ANOMALIES, PATHOLOGIES, NEWBORN, SYNDROME, TERATOGEN.

joselynmonserrath26@gmail.com

+593995110525.

1. INTRODUCCIÓN

La gestación es un período de tiempo que inicia desde la concepción hasta el nacimiento, pues, es aquí donde se produce un acontecimiento llamado organogénesis, relacionado con desarrollo anatómico, estructural y morfológico del embrión, que comprende a partir de la cuarta a octava semana de embarazo, siendo indispensable que la madre tome los cuidados adecuados, considerando que el feto tiene grandes posibilidades de sufrir algún tipo de alteración **(Serna, 2012)**.

Las malformaciones genéticas denominadas también defectos de nacimiento o trastornos congénitos, son anomalías funcionales, estructurales y metabólicas que ocurren durante la vida intrauterina y son detectadas durante el proceso de gestación o posteriores al parto **(Rojas et al., 2012)**. Según un estudio realizado por la Organización Mundial de la Salud (OMS), se ha demostrado que cada año 303.000 recién nacido a nivel mundial fallecen debido a esta causa **(OMS, 2020)**.

La Organización Panamericana de la Salud (OPS) menciona que, más de una docena de países a nivel de Latinoamérica han iniciado con la monitorización de varios casos de malformaciones genéticas presentes en niños y niñas, con el objetivo de ayudar a mejorar la calidad de vida y la supervivencia de estos infantes, además de comprender el origen, la frecuencia de este tipo de patologías **(OPS, 2019)**.

En América una de cada diez muertes en menores de 5 años se debe a estas anomalías, por lo cual, es indispensable que cada país registre estos acontecimientos, considerando que el referente permitirá conocer detalladamente la información correcta sobre la carga de enfermedad por defectos congénitos, estableciendo estrategias que coadyuven al mejoramiento de la salud mundial **(OPS, 2019)**.

En países de Latinoamérica estos trastornos ocupan el décimo lugar como causa de muertes neonatales pudiendo tener origen genético, infeccioso o ambiental, en la mayoría de circunstancias resulta complejo identificar los factores que lo provocan, siendo posible prevenirlos implementando medidas fundamentales como la ingesta adecuada de alimentos, ácido fólico, calcio y yodo durante el primer trimestre de embarazo, la vacunación y en especial el control prenatal que es primordial durante el período gestacional. De igual manera es imprescindible que la madre no se exponga a sustancias dañinas como agentes químicos que pongan en riesgo su salud, así como la del feto **(Carrallo & Ares, 2018)**.

A nivel nacional en el Ecuador el análisis realizado por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) desde junio del 2001 hasta junio del 2005, establece como prevalencia de malformaciones congénitas al 2.9%, sin embargo, otra investigación realizada en el país en los años 1995 al 2008 registra 136.147 nacimientos, donde 1.852 correspondieron a recién nacidos con malformaciones genéticas **(Sancho, 2018)**.

Según el Instituto Nacional de Estadísticas y Censos (INEC) en el Ecuador durante el año 2020 las afecciones en el período prenatal fueron una de las principales causas de muerte en personas de 0 a 11 años, con 3.684 muertes registradas, las malformaciones congénitas se encontraron en segundo lugar con 631 muertes que representa el 17,1% **(Carrera, 2020)**.

Por el contrario en el año 2019 se registraron 1.729 muertes en personas de 0 a 11 años, ubicando a las malformaciones congénitas en segundo puesto con 940 defunciones que representó el 20.3%, evidenciando claramente un aumento en la mortalidad infantil **(INEC, 2020)**.

Los sentimientos que experimentan los padres al ver por primera vez a su hijo engloban un sin número de sensaciones, pues la llegada de un nuevo ser, es un regocijo dentro del núcleo familiar y social, por lo contrario en varias ocasiones este acontecimiento también encamina a una serie de preguntas y miedo en especial si el infante padece de algún tipo de defecto **(Santos et al., 2016)**.

El nacimiento de un neonato que presenta anomalías congénitas provoca ansiedad, preocupación y en varias ocasiones rechazo hacia el mismo, al causar una disrupción del entorno familiar, pues para los padres, aceptar esta condición es uno de los puntos más difíciles de tratar. Al respecto, es recomendable que la persona encargada de brindar atención durante el parto o el médico informe a la familia sobre el estado del niño al momento del nacimiento, educándose en el ámbito psicológico para enfrentar la situación **(Chaves et al., 2018)**.

Los defectos congénitos inducidos por sustancias químicas representan aproximadamente el 5% de la mayoría de este tipo de patologías presentes en recién nacidos, pues antes de establecerlo como factor etiológico debe considerarse que el agente químico atraviese la placenta de manera que pueda influir completamente en la formación intrauterina del nuevo ser **(Ortiz et al., 2015)**.

Existe una variedad de teratógenos que son agentes ambientales capaces de causar daños al embrión, entre ellos se mencionan las drogas ilícitas, fármacos, enfermedades propias de la progenitora o compuestos químicos, en especial las sustancias que se encuentran en grandes industrias textiles, donde laboran mujeres en estado de gestación sin los equipos de protección personal (EPP) adecuados para realizar este tipo de trabajos, considerando que requieren de técnicas especiales para ser manipulados, además, la sobreexposición tiene graves repercusiones en el recién nacido **(Rodríguez et al., 2019)**.

En la provincia de Tungurahua - Ecuador se ubica el cantón Pelileo conocido como ciudad “Azul”, sitio donde grandes fábricas confeccionan cantidad de prendas de vestir entre ellas sobresale el JEAN, que en la actualidad es utilizado por el consumidor, constituyéndose en una de las fuentes de mayor economía para la población que vive en el sector. Estas empresas utilizan sustancias químicas en su elaboración, mencionándose las siguientes: metálsulfito de sodio, peróxidos, cloro, ácido fórmico, sosa caustica, ácido oxálico y tinturas, que cumplen una función específica en el tinturado, considerando que hasta adquirir el color característico del Jean (azul) entre otros tonos, es necesario efectuar un sin número de lavados y prelavados denominados STON o SUPER STONES (lavado en piedra), proceso fisicoquímico de una prenda antes de su comercialización **(López, 2012)**.

Es menester resaltar que, dentro del campo manufacturero existe déficit de conocimiento sobre la importancia que tiene el EPP, pues en varias de estas empresas no son utilizados de la manera adecuada, o en el peor de los casos no abastecen a sus empleados de este tipo de prendas. La seguridad industrial determina la responsabilidad del empleador en proporcionar equipos que ayuden a sus dependientes a realizar sus actividades, en especial cuando laboran mujeres embarazadas, por lo tanto es prioritario el respeto hacia sus derechos, debiendo brindar las condiciones y protecciones necesaria, con el propósito de evitar o disminuir la exposición a peligros físicos, químicos, eléctricos, radioactivos o accidentes mecánicos, elementos esenciales que garantizan la seguridad del trabajador en la industria **(Moretta, 2017)**.

2. METODOLOGÍA

La investigación se enmarcó en la modalidad bibliográfica documental, al realizarse una revisión de literatura en diferentes repositorios, revistas científicas y documentales, que

aportaron en la fundamentación teórica, aspecto que benefició en la profundización del conocimiento relacionado con la temática propuesta. Además, fue de campo, porque la investigadora acudió al lugar donde sucedieron los acontecimientos como es el Hospital General Docente Ambato, de esta forma recolectó la información necesaria que dio realce al estudio propuesto.

El tipo de investigación aplicado fue el descriptivo, que benefició en la recolección de datos de la historia clínica obtenida del área de Neonatología del HOSPITAL GENERAL DOCENTE AMBATO ubicado en la provincia de Tungurahua, cantón Ambato, posibilitó la profundización en el caso clínico de una recién nacida que presentó anomalías congénitas.

3. DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente nacida en el Hospital Básico de Pelileo provincia de Tungurahua–Ecuador a las 4:55 AM del 26 de mayo del 2021 producto de un parto eutócico, Apgar de 8 – 9, peso: 3215gr, talla: 47cm, perímetro cefálico: 35cm, se colocó profilaxis ocular y hemorrágica, pasó a alojamiento conjunto con su madre y a las dos horas posteriores al parto presentó saturación del 60%, siendo trasladada de emergencia al Hospital General Docente Ambato por presentar dificultad respiratoria, se administró oxígeno a 1 litro por cánula nasal llegando a saturar de 80 a 85 % además se observó leves retracciones costales, decidiendo su ingreso al área de Neonatología.

Durante la entrevista realizada a los padres, estos refirieron no tener antecedentes patológicos, familiares o quirúrgicos, no consumo de drogas o cualquier otra sustancia psicotrópica, ocupación obreros y maquiladores en una fábrica de jeans por más de 3 años.

Con respecto a los antecedentes ginecoobstétricos la madre refirió tener 2 gestas: la primera hace 1 año y 6 meses y la segunda sería la actual, un embarazo no planificado, donde únicamente se realizó 2 controles prenatales más 2 ecografías, entre las vitaminas y minerales recibió hierro y ácido fólico, 1 sola dosis de vacuna antitetánica y no tuvo complicaciones durante el período de gestación.

Examen físico: cabeza normocefálica, fontanela anterior normotensa, apertura ocular espontánea, cuello corto, cabello y orejas de baja implantación, paladar: alto y estrecho;

Tórax: simétrico con buena expansibilidad, corazón rítmico no soplos.

Abdomen: suave no visceromegalias, no distendido, ruidos presentes, cordón umbilical con dos arterias y una vena.

Extremidades superiores: con tono y movilidad conservada manos en clinodactilia y camptodactilia.

Genitales: labios mayores cubren a los menores, pie equino varo derecho bilateral, reflejo de succión débil, búsqueda palmar como plantar presentes, además de buen sostén cefálico. De acuerdo con la valoración realizada mediante el examen físico se observaron varias alteraciones, los diagnósticos médicos asignados fueron los siguientes: síndrome de dificultad respiratoria, problemas de alimentación (déficit de deglución), anomalía cromosómica no especificada y pie equino varo.

Se le realizaron varios estudios complementarios con los siguientes resultados: Eco transfontanelar: normal; Resonancia magnética: no lesiones hemorrágicas, isquémicas ni ocupativas, mastoiditis de forma bilateral; Ecocardiografía: normal; Eco abdominal: sin datos patológicos, Cariotipo: normal, no se descarta alteraciones cromosómicas de otro tipo. Este último examen evidenció la presencia de 46 cromosomas no afectados, sugiriéndose un asesoramiento genético.

A su ingreso, la paciente fue colocada en una cuna de calor radiante donde se encontraba hipoactiva, reactiva al manejo, flácida, mal sostén cefálico, débil reflejo de succión y deglución, con presencia de abundantes secreciones en vías respiratorias altas, dificultad respiratoria, saturando 60%, cianosis, taquipnea, más retracciones costales marcadas, además de realizar picos febriles y taquicardias.

Se colocó oxígeno por cánula nasal con una FiO₂ del 28% manteniendo parámetros normales de saturación, además fue colocada una sonda orogástrica por la cual se alimentó con leche materna, según criterio médico cada 3 horas con buena tolerancia oral, se realizó aspiración de secreciones bucales en cada manejo y por razones necesarias debido a la malformación que presentaba en el paladar lo cual impedía una correcta oxigenación.

El deterioro clínico de la paciente se evidenciaba con el paso de los días, pues el problema para alimentarse ocasionó que existan variantes con respecto a su peso, la dificultad respiratoria se incrementó, siendo necesario colocar un CPAP nasal (presión positiva continua en las vías respiratorias) durante 10 días para mejorar la ventilación, sin embargo no se obtuvo resultados positivos.

A los 17 días de vida presentó descompensación clínica con taquicardia, taquipnea y desaturaciones, se realizó exámenes de laboratorio los cuales reportan reactantes de fase

aguda positivo: PCR: 24 mg/dl, leucocitos 32.1600 K/ul, se recogió una muestra para urocultivo y se realizó una placa radiográfica de tórax, que confirmó una neumonía; por esta razón, se decidió colocar una terapia antibiótica de segunda línea con Linezolid y Meropenem.

El resultado del urocultivo reportó la presencia de Klebsiella Pneumoniae sensible a Gentamicina, decidiéndose continuar la terapia con antibióticos como: Linezolid y descontinuo el Meropenem.

Luego de superar el proceso infeccioso y permanecer en la sala de neonatología con variantes en su estado de salud, fue trasladada al servicio de pediatría para el manejo y cuidado materno; además, fue valorada nuevamente recibiendo como diagnóstico que la infante presentaba el síndrome de PIERRE ROBIN.

En el servicio de pediatría se mantuvo por el lapso de un día, pues los padres de la menor solicitaron en reiteradas ocasiones el alta voluntaria a pesar de conocer el estado clínico de la recién nacida. Esta medida fue analizada por el personal médico administrativo del Hospital General Docente Ambato junto con la sala de primera acogida, quienes notificaron el caso a la Junta Cantonal de la provincia de Tungurahua, entidad encargada de brindar protección integral a niños y adolescentes del Cantón Ambato, institución que resolvió se considere el alta voluntaria, según criterio del médico tratante, el cual accede a petición de los padres no sin antes dejar en claro el riesgo que tiene la niña al salir de la casa de salud, además de la responsabilidad de los progenitores por cualquier tipo de evento adverso que pueda suceder con respecto a la salud de su hija.

4. DISCUSIÓN:

Las anomalías congénitas no solo engloban a malformaciones estructurales, por el contrario también a defectos microscópicos, trastornos fisiológicos, errores metabólicos o anomalías moleculares y celulares. Este tipo de patologías afecta de manera importante el desarrollo del niño y constituye un tabú dentro de la sociedad, pues aún existe desconocimiento sobre el tema (Cajina, 2020).

Dentro de los factores socioeconómicos y demográficos se hace énfasis en la falta de recursos económicos de algunos países, pues se calcula que aproximadamente un 94% de anomalías congénitas graves se producen en mujeres que a menudo no poseen acceso suficiente a controles prenatales como también a alimentos nutritivos y son vulnerables a

tener mayor riesgo a exposición a agentes o factores ambientales que aumentan la incidencia en el desarrollo prenatal anormal **(Carrallo & Ares, 2018)**.

La toxicidad en el desarrollo hace referencia fundamental a los efectos adversos que se producen durante el embarazo o que a su vez resulta de la sobreexposición que tienen los padres a sustancias dañinas que interfieren en la formación y producción de gametos sexuales de los mismos, en especial cuando han estado expuestos por un tiempo indefinido a compuestos químicos, en etapas de edad reproductiva **(Petracchi, 2015)**.

Según la normativa NTP 542 (guías de buenas prácticas) consideran agentes peligrosos para la reproducción “a toda sustancia que pueda afectar a la salud reproductiva del hombre como de la mujer” influyendo en la capacidad de las parejas para tener niños sanos. Un compuesto químico tóxico para la reproducción es aquel que por ingestión, inhalación o penetración cutánea puede producir efectos negativos no hereditarios en la descendencia, afectando a la función o a la capacidad reproductora.

El síndrome de Pierre Robin es un tipo de anomalía congénita del arco branquial asociada a la glosoptosis (desplazamiento de la lengua hacia la parte posterior de la cavidad bucal), micrognatismo (mandíbula más pequeña de lo normal) y a la hendidura del paladar, los niños que lo padecen desarrollan desde el nacimiento problemas respiratorios asociados directamente a una mortalidad elevada. Por ser una malformación del primer arco branquial se relaciona con varios problemas oftalmológicos, además del cuadro sistémico que presentan pueden comprometer al desarrollo del niño **(Pérez & García, 2012)**.

El manejo efectivo para este tipo de problema es determinante, debido a la incoordinación de los mecanismos de deglución y succión que van acompañados de un alto gasto energético que tiene como objetivo mantener una correcta ventilación respiratoria, es decir que, comprometen al estado tanto nutricional como la calidad de vida del paciente **(Suárez et al., 2010)**.

Los niños que presentan este tipo de síndrome tienen dificultad para alimentarse, considerando que disminuye la capacidad de la ingesta oral, lo que ocasiona el retraso del crecimiento y desarrollo, si el síndrome no es tratado a tiempo puede tener consecuencias graves como agotamiento, falla cardíaca y finalmente la muerte.

El tratamiento para esta alteración genética incluye una intervención quirúrgica o una terapia conservadora, pudiendo ser colocándolos en una posición prono hasta que exista un correcto

crecimiento de la mandíbula, de esta manera impide que la lengua caiga hacia delante lo que facilita una correcta oxigenación al dejar libre la vía respiratoria. Por lo contrario si este tratamiento no funciona, es necesario tomar alternativas mediante tratamientos como traqueotomía, glosopexia o la expansión mandibular, conocida como distracción ósea si el caso amerita **(Raffi, 2012)**.

Este defecto de nacimiento tiene una prevalencia aproximada de 1 en 8500 nacidos vivos, entre niños y niñas, una de las causas es la herencia autosómica recesiva, es decir una afección genética que se presenta cuando el niño hereda la copia de un gen mutado de cada uno de sus progenitores. La mutación de un gen ocurre con el cambio de la secuencia del ADN durante la división celular por causas como la exposición a radiación, sustancias químicas o infección por virus **(Suárez et al., 2010)**.

Finalmente, el fuerte impacto psicológico que produjo en los padres de la recién nacida fue el rechazo hacia la misma, pues en varias ocasiones se le notificó especialmente a la madre para que realice apego materno y acuda al hospital a visitar y a conocer sobre el estado de salud en el que se encontraba su hija, a pesar de todos los intentos, no se obtuvo una respuesta positiva, de igual manera pese a la intervención psicológica que fue brindada en el hospital para conocer la situación, insistían que la niña estaría mejor en la casa que bajo cuidados médicos.

La falta de atención por parte de los progenitores ocasionó aislamiento durante el proceso de diagnóstico o terapéutico, desencadenando sentimientos de miedo, ira y resentimiento, afectando notoriamente a la estructura familiar, siendo que, cualquier tipo de malformación en el recién nacido genera una cantidad de preguntas o dudas, incluyendo cuestionamientos acerca de la causa de la enfermedad, el origen genético familiar del padre como de la madre, las consecuencias de estas patologías en el desarrollo psicológico del individuo, además de la posible recurrencia de este tipo de anomalías en subsiguientes embarazos **(Ballesteros et al., 2006)**.

4. CONCLUSIÓN O CONSIDERACIONES FINALES

La gestación es un período de tiempo importante para cada mujer, pues es aquí donde ocurre un sin número de acontecimiento en el organismo para dar vida a un nuevo ser; es decir, es una etapa de vulnerabilidad debido al constante cuidado con el entorno que la rodea; existen diferentes factores ambientales, sociales y psicológicos que interfieren en el desarrollo del

embarazo que generan consecuencias perjudiciales para la salud tanto de la madre como de su hijo; cabe señalar que la exposición a sustancias tóxicas aumentan el riesgo significativamente en el desarrollo embrionario, pues agentes como drogas, medicamentos, compuestos químicos, exposiciones ocupacionales o del medio ambiente son el detonante principal de consecuencias graves como muertes neonatales y malformaciones genéticas en los infantes.

Las malformaciones genéticas son temas con mayor complejidad para tratarlos dentro de la sociedad, además, se caracteriza por constituirse en un problema de salud pública que afecta a la población mundial; en la actualidad existen varios casos reportados en recién nacidos que padecen esta patología, así la falta de información sobre el tema ha traído consecuencias negativas en innumerables familias pues ninguna ha estado preparada para recibir un diagnóstico patológico; es decir que varias madres no cuentan con la información suficiente sobre el estado de salud que presenta su hijo durante el periodo de embarazo o en varias ocasiones no cuentan con los recursos necesarios para realizarse un control prenatal adecuado cada trimestre que permita conocer sobre la salud en el que se encuentra su hijo, por lo cual al momento del nacimiento reciben noticias devastadoras con respecto a la situación actual del infante, provocando problemas dentro del entorno que la rodea, además de desencadenar trastornos psicológicos como ansiedad, depresión, dudas, miedo, rechazo o en varias situaciones el abandono del recién nacido.

El actuar del personal de salud es indispensable en este tipo de situaciones en especial por parte de enfermería, pues como profesión tienen la capacidad para promover la salud mediante la educación al paciente en diferentes temas que ayuden a mejorar el conocimiento del mismo, en este caso la enfermera cumple la función fundamental de fortalecer el vínculo entre la familia y el recién nacido que presenta este tipo de anomalías congénitas, implementado actitudes humanísticas, éticas y de responsabilidad que permitan mejorar la relación de los mismos y así garantizar bienestar tanto de su paciente como de los progenitores.

Actualmente la educación para la salud incluye el área de enfermería que cumple un rol trascendental en la profesión, al contribuir en los problemas de cronicidad, con el seguimiento de los procesos, activación y la gestión de recursos asistenciales; en el aspecto humano y material es fundamental mencionar que su función formativa se encuentra basada en el

autocuidado, en esta misma línea considerando que su perfil universitario se encuentra vinculado con la educación orientada al bienestar de las familias; dentro de la labor social se relaciona con las necesidades poblacionales de la salud, enfocando su aporte al sector vulnerable con planes y programas preventivos que favorece en el mejoramiento de la calidad de vida del paciente y la comunidad.

Agradecimientos: Agradezco al Señor Director del Hospital General Docente Ambato perteneciente al Ministerio de Salud Pública del Ecuador por permitir la realización de esta investigación, además mis sinceros agradecimientos a la Universidad Técnica de Ambato junto con sus docentes quienes han transmitido sus conocimientos en especial a la Lic. Evelin Velasco por su aporte en la efectivización del presente estudio.

5. LISTA DE REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Ballesteros, B., Gómez, M., Muñoz, L., Suárez, F., & Castillo, E. (2006). PERSPECTIVA DEL CUIDADOR PRINCIPAL *. *Univ. Psychol. Bogotá (Colombia)*, 5(3), 457–473. <http://www.scielo.org.co/pdf/rups/v5n3/v5n3a03.pdf>
- Cajina, J. (2020). *Malformaciones Congénitas Representación en Nicaragua*. 1–6. https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/54204/boletinmalformaciones_spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- Carrallo, A., & Ares, A. (2018). *Las malformaciones congénicas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas*. 1–39. https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67_Orvalle_Enfermedades+con+génitas.pdf
- Carrera, S. (2020). *Boletín Técnico Registro Estadístico de Defunciones Generales*. 1–12. https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion_y_Demografia/Defunciones_Generales_2020/boletin_tecnico_edg_2020_v1.pdf
- Chaves, F., Vera, L., Rodrigues, S., Almeida, P., & Carvalho, L. (2018). Ansiedad de madres de recién nacidos con malformaciones congénitas en los períodos pre y postnata. *RLAE*, 1–8. <https://doi.org/10.1590/1518-8345.2482.3080>
- INEC. (2020). Registro Estadístico de Defunciones Generales, población y migración, Abril 2020. *Inec*, 3–8. https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion_y_Demografia/Nacimientos_Defunciones/2020/Boletin_tecnico_

EDG 2019 prov.pdf

- López, O. (2012). *"DETERMINACIÓN DE MEDIDAS DE PRODUCCIÓN MÁS LIMPIA PARA LA OPTIMIZACIÓN DEL USO DE ENERGÍA TÉRMICA Y CONSUMO DE AGUA EN LA INDUSTRIA DE LAVADO DE JEANS CHELOS PELILEO PROVINCIA DE TUNGURAHUA* [Universidad Técnica de Ambato].
<https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/1973/1/MSc.25.pdf>
- Moretta, A. (2017). *"LOS AGENTES QUÍMICOS Y SU INCIDENCIA EN LA SALUD DE LOS TRABAJADORES DEL PROCESO DE TINTURADO DE JEANS"* [Universidad Técnica de Ambato].
https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/25982/1/Tesis_t1284mshi.pdf
- OMS. (2020, December 1). *Anomalías congénitas*. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
- OPS. (2019, August 7). *Registros de defectos congénitos se expanden en América Latina*.
https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=15352:birth-defects-registries-expanding-in-latin-america&Itemid=1926&lang=es
- Ortiz, F., Castro, E., Barraza, J., Manjarrez, G., Jiménez, G., & Ruiz, F. V. (2015).
Teratología y farmacoterapia durante el embarazo y lactancia. *Med UAS*, 6(1), 1–43.
<http://hospital.uas.edu.mx/revmeduas/pdf/v6/n1/teratologia.pdf>
- Pérez, J., & García, Z. (2012). *Panorama Cuba y Salud*. 6(1), 44–46.
<http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=477348944008>
- Petracchi, F. (2015). *SOCIEDAD ARGENTINA DE DIAGNOSTICO PRENATAL Y TRATAMIENTO ACTUALIZACIÓN SOBRE AGENTES TERATOGENOS*. 1–18.
<http://sadipt.org/nuevaSadipt/html/docs/agenteTeratogenos.pdf>
- Raffi, D. (2012). Reporte de caso Pierre Robin . *Odontol Pediatr*, 11(2), 149–153.
<http://repebis.upch.edu.pe/articulos/op/v11n2/a7.pdf>
- Rodríguez, M., Martalucia, B., Fernández, T., Rivadeneira, F., & Tamayo Fernández, M. (2019). *AGENTES TERATOGENICOS Y TERATOGENICIDAD AUTORES: Medica Genetista Profesora Asociada Instituto de Genética Humana*. 1–30.
<https://www.javeriana.edu.co/documents/5782625/5901279/10+-+Teratogeno.pdf/8d22feb3-096b-4ddf-b31c-94a9bba1357c>
- Rojas, M., Rojas, L. W., & Walker, M. &. (2012). Malformaciones congénitas: aspectos

generales y genéticos. *Int. J. Morphol*, 30(4), 1256–1265.

Sancho, Z. (2018). *Perfil epidemiológico de malformaciones congénitas en el servicio de neonatología del hospital general Ambato del IESS* . 1–12.

<https://dspace.uniandes.edu.ec/bitstream/123456789/9357/1/ACUAMED005-2018.pdf>

Santos, M., Vásquez, V., Torrez, C., Torres, G., Aguilar, D., & Hernández, H. (2016).

Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013 Relevant risk factors associated to congenital malformations in the Cienfuegos province, 2008-2013. *Medisur*, 14(6), 22–34.

<https://www.medigraphic.com/pdfs/medisur/msu-2016/msu166i.pdf>

Serna, N. (2012). *Biología del desarrollo* .

<https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1476§ionid=952235>
28

Suárez, E., López, D., & Sanz, H. (2010). Síndrome de Pierre Robin. *Case Report*, 33(1), 38–43. http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1012-29662010000100008