



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

SINDROME DE TURNER. ROL DE ENFERMERIA A PARTIR DE UN
ESTUDIO DE CASO

CARREÑO ROMERO BETTY MARLYN
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

ESPINOZA BELDUMA BRYAN ARIEL
LICENCIADO EN ENFERMERÍA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

SINDROME DE TURNER. ROL DE ENFERMERIA A PARTIR DE
UN ESTUDIO DE CASO

CARREÑO ROMERO BETTY MARLYN
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

ESPINOZA BELDUMA BRYAN ARIEL
LICENCIADO EN ENFERMERÍA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

TRABAJO TITULACIÓN
ANÁLISIS DE CASOS

SINDROME DE TURNER. ROL DE ENFERMERIA A PARTIR DE UN ESTUDIO DE
CASO

CARREÑO ROMERO BETTY MARLYN
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

ESPINOZA BELDUMA BRYAN ARIEL
LICENCIADO EN ENFERMERÍA

FALCONI PELAEZ SANDRA VERONICA

MACHALA, 01 DE SEPTIEMBRE DE 2022

MACHALA
2022

Síndrome de Turner. Rol de enfermería a partir de un estudio de caso

INFORME DE ORIGINALIDAD

1 %

INDICE DE SIMILITUD

1 %

FUENTES DE INTERNET

0 %

PUBLICACIONES

0 %

TRABAJOS DEL
ESTUDIANTE

ENCONTRAR COINCIDENCIAS CON TODAS LAS FUENTES (SOLO SE IMPRIMIRÁ LA FUENTE SELECCIONADA)

< 1%

★ www.ayto-cayon.com

Fuente de Internet

Excluir citas

Apagado

Excluir coincidencias

Apagado

Excluir bibliografía

Apagado

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

Los que suscriben, CARREÑO ROMERO BETTY MARLYN y ESPINOZA BELDUMA BRYAN ARIEL, en calidad de autores del siguiente trabajo escrito titulado SINDROME DE TURNER. ROL DE ENFERMERIA A PARTIR DE UN ESTUDIO DE CASO, otorgan a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tienen potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

Los autores declaran que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

Los autores como garantes de la autoría de la obra y en relación a la misma, declaran que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asumen la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 01 de septiembre de 2022

CARREÑO ROMERO BETTY MARLYN
0706304896

ESPINOZA BELDUMA BRYAN ARIEL
0706762044

DEDICATORIA

Este trabajo de titulación es dedicado a las personas que nos ayudaron durante todo el proceso educativo quienes impulsaron nuestras ideas, en especial a nuestras familias quienes fueron el pilar fundamental que siempre creyeron en nosotros para cumplir la meta de convertirnos en profesionales.

A mi esposo, quien me ha acompañado durante estos años de formación académica con amor y comprensión, a mis hijos que son la inspiración y el motor de mi vida, a mis padres quienes me impulsaron a seguir mis sueños y metas profesionales, los amo.

Betty Carreño

A mi Madre, fuente de inspiración y amor, que durante estos años me apoyó incondicionalmente moral y económicamente, a mi familia por quienes siempre aspiro a sacar la mejor versión de mí, este trabajo académico es por y para ustedes.

Bryan Espinoza

AGRADECIMIENTO

Agradecemos a Dios, porque ha sido nuestro guía a través de la sabiduría brindada para avanzar y cumplir nuestro objetivo. De igual manera gratitud a nuestros padres quienes nos han dado la herencia más grande como la educación.

Así mismo agradecemos a la Lcda. Sandra Falconi quien supo darnos asesoría para la ejecución y culminación de nuestro trabajo de titulación.

Bryan y Betty

RESUMEN

Introducción: El Síndrome de Turner (ST) es un desorden genético que se deriva de la ausencia de un cromosoma X en la división celular del proceso fetal y afecta solamente al genotipo femenino, es decir sólo las mujeres padecen del síndrome, tiene una incidencia mundial de 1 por cada 2500 nacimientos. la literatura afirma que solo un pequeño porcentaje de fetos afectados llegan a nacer ya que el 99% termina en abortos espontáneos, incluso el síndrome de Turner es causante del 10% de todas las pérdidas dentro del primer trimestre gestacional. En países como República Dominicana se han registrado 38 casos entre los 7 y 17 años que forman parte de un programa de salud que proporciona la hormona del crecimiento, esto marca una diferencia muy grande respecto a Ecuador donde los programas de subsidio para esta hormona desaparecieron en el 2014 y aunque según la densidad poblacional deben existir 4000 casos no existen registros oficiales de pacientes, la calidad de vida de las mujeres con Síndrome de Turner que no reciben tratamiento es muy precaria **Objetivo:** Aplicar los cuidados de enfermería en una paciente con síndrome de Turner fundamentado en la Teoría de Dorothea Orem. **Desarrollo:** Este síndrome afecta no solo el sistema reproductor femenino ocasionando infertilidad en más del 80% de casos, sino que provoca defectos en los mecanismos óseos, los huesos se desmineralizan desarrollando osteoporosis a temprana edad siendo las fracturas por caída un problema recurrente. El diagnóstico principal es a través de un cariotipo, ya sea en el momento del nacimiento o si lo sospechan mientras van creciendo el tratamiento precoz es muy importante, inicialmente se inicia en la primera infancia con la hormona de crecimiento, desde aproximadamente los 3 a 5 años es una edad óptima para iniciar la administración de estimulantes de la hormona de crecimiento. **Materiales y método:** este análisis es de tipo cualitativo, clínico, descriptivo se basa en el análisis de caso recopilando datos de la historia clínica tanto objetivos como subjetivos; signos vitales Presión Arterial: 90/70; Pulso: 78 lpm; Saturación: 99%; Temperatura 36.7°C; Respiración: 18 rpm. Paciente femenino de 32 años con síndrome de Turner y discapacidad física del 62%; paciente consciente, tranquila, orientada en tiempo, espacio y persona, con fascias pálidas, respiraciones sincrónicas, piel con turgor y elasticidad conservada, tórax asimétrico, abdomen blando depresible a la palpación, micciones y deposiciones espontáneas, extremidades asimétricas. **Conclusions:** Mediante el análisis sobre las necesidades y manifestaciones clínicas principales que se evidencian en un

paciente con Síndrome de Turner se pudo plantear las posibles soluciones para atender a un paciente con este síndrome, generalmente las condiciones físicas que se presentan son los desencadenantes para disminuir en autoestima en el individuo por lo cual es indispensable el apoyo de familiares y personal de salud para promover autocuidados en el paciente.

La aplicación de la teoría de Dorothea Orem nos permitió realizar intervenciones correctas para mejorar las condiciones de la paciente a través de la teoría de sistemas de enfermería donde la paciente pudo expresar sus temores y deseos de superación; se fomenta la autoconfianza para establecer límites entre lo que desea y lo que realmente necesita para llevar una satisfacción física y mental. La educación y acompañamiento realizado por Enfermería fue notorio al evidenciar disminución de peso luego de realizar educación sobre hábitos saludables dirigidos a la paciente.

Palabras claves:

Síndrome de Turner, Enfermería, Dorothea Orem, Autocuidado, Estudio de caso.

ABSTRACT

Introduction: Turner Syndrome (ST) is a genetic disorder that derives from the absence of an X chromosome in the cell division of the fetal process and affects only the female genotype, that is, only women suffer from the syndrome, it has a worldwide incidence. 1 for every 2,500 births. the literature states that only a small percentage of affected fetuses are born since 99% end in spontaneous abortions, even Turner syndrome is the cause of 10% of all losses within the first gestational period. In countries such as the Dominican Republic, 38 cases have been registered between the ages of 7 and 17 that are part of a health program that provides growth hormone, this marks a very large difference compared to Ecuador, where the subsidy programs for this hormone disappeared in in 2014 and although according to the population density there should be 4000 cases there are no official patient records, the quality of life of women with Turner Syndrome who do not receive treatment is very precarious **Objective:** To apply nursing care in a patient with Turner syndrome Turner based on the Dorothea Orem Theory. **Development:** This syndrome affects not only the female reproductive system causing infertility in more than 80% of cases, but also causes defects in bone mechanisms, the bones demineralize developing osteoporosis at an early age, fractures due to falls being a recurring problem. The main diagnosis is through a karyotype, either at birth or if it is suspected while they are growing, early treatment is very important, initially it begins in early childhood with growth hormone, from approximately 3 to 5 years is an optimal age to start the administration of growth hormone stimulants. **Materials and method:** this analysis is of a qualitative, clinical, descriptive type. It is based on the analysis of the case, collecting both objective and subjective data from the clinical history; vital signs Blood Pressure: 90/70; Pulse: 78 bpm; Saturation: 99%; Temperature 36.7°C; Breathing: 18 rpm. A 32-year-old female patient with Turner syndrome and physical disability of 62%; patient conscious, calm, oriented in time, space and person, with pale fascia, synchronous breathing, skin with turgor and preserved elasticity, asymmetric chest, soft abdomen depressible on palpation, spontaneous urination and bowel movements, asymmetric limbs. **Conclusions:** Through the analysis of the needs and main clinical manifestations that are evident in a patient with Turner Syndrome, it was possible to propose possible solutions to care for a patient with this syndrome, generally the physical conditions that occur are the triggers to decrease in self-esteem in the individual for which the support of family members and health personnel is essential to promote self-care in the patient.

Keywords:

Turner syndrome, Nursing, Dorothea Orem, Self-care, Case study.

ÍNDICE

DEDICATORIA	0
AGRADECIMIENTO	1
RESUMEN	2
ABSTRACT	4
INTRODUCCIÓN	7
1. CAPÍTULO I. GENERALIDADES DEL OBJETO DEL ESTUDIO	8
1.1. DEFINICIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO	8
1.1.1. SÍNDROME DE TURNER	8
1.2. HECHOS DE INTERÉS	8
1.3. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN	9
1.3.1. Objetivo general	9
1.3.2. Objetivos específicos	9
2. CAPÍTULO II. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICO - EPISTEMOLÓGICA DEL ESTUDIO	10
2.1. SÍNDROME DE TURNER	10
2.2. CAUSAS	10
2.3. CLASIFICACIÓN	10
2.4. SIGNOS Y SÍNTOMAS	11
2.4.1. Por aparatos y sistemas	11
2.5. MEDIOS DE DIAGNÓSTICO	12
2.5.1. Amniocentesis.	13
2.5.2. TRATAMIENTO	13
2.6. ESTADO DEL ARTE	14
2.7. Teoría del Autocuidado de Dorothea Orem	17
2.7.1. Historia del autocuidado	17
3. CAPÍTULO III. MARCO METODOLÓGICO	19
3.1. PROCESO DE ATENCION EN ENFERMERIA ADAPTADA AL CASO	19
EVOLUCIÓN DEL CASO	24
4. CAPÍTULO VI. RESULTADO DE LA INVESTIGACIÓN	26
4.1. DESCRIPCIÓN DE LOS RESULTADOS	26
CONCLUSIONES:	27
RECOMENDACIONES	28
BIBLIOGRAFÍA	29
ANEXOS	33

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Turner (ST) es un desorden genético que se deriva de la ausencia de un cromosoma X en la división celular del proceso fetal y afecta solamente al genotipo femenino, es decir sólo las mujeres padecen del síndrome, tiene una incidencia mundial de 1 por cada 2500 nacimientos, no existe evidencia de factores hereditarios, étnico, ambientales ni de ningún tipo asociados al desarrollo de esta enfermedad¹⁻².

Los registros mundiales han destacado que solo un pequeño porcentaje de fetos llegan a nacer ya que el 99% termina en abortos espontáneos, incluso el síndrome de Turner es causante del 10% de todas las pérdidas dentro del primer trimestre gestacional. En República Dominicana se han registrado 38 casos entre los 7 y 17 años que forman parte de un programa de salud que proporciona la hormona del crecimiento, a diferencia de Ecuador donde los programas de subsidio para esta hormona desaparecieron en el 2014, además solo se tienen registro de 180 casos pero debido a la densidad poblacional se estima que los casos sin diagnóstico ascienden a 4000 aproximadamente³⁻⁴.

Las personas con este síndrome llegan a presentar infertilidad en el 80% de casos, sin embargo, si son tratados a tiempo con terapia sustitutiva hormonal pueden tener una vida reproductiva exitosa, además, el síndrome de Turner al no ser hereditario no se transmite desde la madre a sus futuras hijas⁵.

El presente estudio de caso tiene como finalidad aplicar los cuidados de enfermería en una paciente con síndrome de Turner fundamentado en la Teoría de Dorothea Orem en la ciudad de Santa Rosa, cuyos síntomas incluyen discapacidad física en un 62%, durante la vida de esta paciente ha recibido diferentes intervenciones con un tratamiento intermitente debido a la falta de conocimiento y manejo de salud familiar, por lo que se diseñaron planes de cuidado para mejorar la calidad de vida de nuestra paciente fundamentados en la teoría del Autocuidado de Dorothea Orem.

1. CAPÍTULO I. GENERALIDADES DEL OBJETO DEL ESTUDIO

1.1. DEFINICIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO

1.1.1. SÍNDROME DE TURNER

Los cromosomas están compuestos por ácido desoxirribonucleico(ADN) y proteínas que contienen la mayor parte de información genética, si durante la gestación hay alguna malformación traerá como consecuencia una gran variedad de enfermedades posibles dependiendo del cromosoma afecto, si hay una ausencia de alguno o por el contrario si hay un cromosoma adicional ⁵.

Los hombres tienen cromosomas XY y las mujeres poseen 2 cromosomas XX, en la enfermedad de Turner las niñas específicamente tienen la ausencia total o parcial de un cromosoma X la causa no se conoce al día de hoy, pero hay 2 teorías importantes, la primera afirma que se debe a un error en la división de las células sexuales mientras y la segunda que se origina al darse la pérdida del cromosoma en la división celular de un óvulo recién fecundado.

En Ecuador existe una fundación particular “La Fundación Ecuatoriana para la Ayuda al Síndrome de Turner” que tiene como finalidad la restitución del acceso gratuito a la hormona del crecimiento ya que el factor económico es muy importante al momento de adquirir a las mujeres con síndrome de turner, sin embargo no hay por parte del Ministerio de salud, la cartera de servicios sanitarios del país no cubre este tratamiento y no existe evidencia que justifique que la discapacidad derivada del ST afecte la funcionalidad de los pacientes ya que la baja estatura, deformidades e infertilidad no forman parte de los requisitos para otorgar un carne de discapacidad en la mayoría de los casos ⁶.

1.2. HECHOS DE INTERÉS

El síndrome de Turner fue descrito por primera vez en el año 1938 por el endocrinólogo Henry Turner, de aquí su nombre, no tiene una característica hereditaria y su incidencia es de 1 en cada 2500 nacimientos de mujeres vivas, ya que solo se presenta en el fenotipo femenino, la incidencia en la población de 1 en 1900 niñas, con características físicas

recurrentes como es la talla baja la mayor parte de estas mujeres miden <1.50mts, los desórdenes endocrinos, discapacidad intelectual ⁴.

En Ecuador, según la densidad poblacional deben existir 4000 casos, lo que resulta preocupante dado que la calidad de vida de las mujeres con Síndrome de Turner que no reciben tratamiento es muy precaria, este afecta no solo el sistema reproductor causando infertilidad en más del 80% de casos, sino que provoca defectos en los mecanismos óseos ya que sus huesos se desmineralizan desarrollando osteoporosis a temprana edad siendo las fracturas por caída un problema recurrente, la amenorrea secundaria a una aplasia, agenesia o infantilismo ovárico hacen que las mujeres tengan un aspecto infantil lo que afecta también el autoestima ⁴.

Se requiere un acompañamiento integral en conjunto con el personal médico de endocrinología, pediatra, genetista, trabajo social y diferentes profesionales de salud el presente estudio de caso realizado enfoca el rol de enfermería en una paciente con síndrome de Turner que ha afectado diferentes aspectos de su vida tanto física como emocionalmente, ha interferido en su capacidad de auto relacionarse consigo misma, le ha dificultado encontrar un trabajo debido a su aspecto físico y su discapacidad física, ha sufrido abandono de su pareja sentimental por lo que verbaliza sentimientos de soledad cuando recuerda ese acontecimiento, actualmente tiene un trabajo estable que le permite ser independiente económicamente

1.3. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN

1.3.1. Objetivo general

Aplicar los cuidados de enfermería en una paciente con síndrome de Turner fundamentado en la Teoría de Dorothea Orem.

1.3.2. Objetivos específicos

1. Analizar las necesidades clínicas, físicas y emocionales de la paciente con síndrome de Turner.
2. Aplicar los fundamentos de la teoría del autocuidado Dorothea Orem
3. Diseñar planes de cuidados de enfermería de acuerdo a las necesidades de la paciente de la paciente

2. CAPÍTULO II. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICO - EPISTEMOLÓGICA DEL ESTUDIO

2.1. SÍNDROME DE TURNER

Es una enfermedad que solo se presenta en niñas y su diagnóstico en edades tempranas es la clave para poderles brindar un tratamiento adecuado y oportuno con el fin de mejorar su calidad de vida, para entender el síndrome de Turner debemos iniciar por identificar los cromosomas. Los seres humanos sanos poseemos 46 cromosomas completos de esos, 2 son cromosomas sexuales y van a definir qué características sexuales tenemos ya sea femeninas o masculinas. Entonces tendremos un sexo genético hombre o mujer, las mujeres entonces tendrán 46 cromosomas y los 2 sexuales van a ser XX, en los hombres van a tener 46 cromosomas y los 2 sexuales van a ser uno X y el otro Y entonces son 46 XY ⁷.

En el caso de las niñas con síndrome de Turner solo existen 45 cromosomas el faltante será un cromosoma sexual, por ende no van a tener el otro X, este puede estar ausente, tener solo una pequeña parte o incluso puede estar pero tener una forma diferente como una forma de anillo, por lo que igual no funciona de manera adecuada, de aquí van a nacer las características clínicas del síndrome ⁷.

2.2. CAUSAS

Las causas del síndrome de Turner son de origen genético, en la división cromosómico uno de los 2 cromosomas x tiene inconsistencias, puede faltarle una parte o estar totalmente ausente dependiendo de esto será el grado de afectación de la paciente tenemos 4 causas principales ⁸:

2.3. CLASIFICACIÓN

Monosomía: es la ausencia total de un cromosoma x en la paciente.

Mosaicismo: durante la división celular en la fase embrionaria los cromosomas x sufren una alteración causando 2 copias completamente iguales del cromosoma x mientras que otras sólo tienen una copia del cromosoma X ⁹.

Cambios en el cromosoma X: en este caso falta una o varias partes de uno de los cromosomas que provoca un cambio, es decir las células sólo tienen una copia completa, esta también se asocia al mosaicismo ya que muchas veces partes del cromosoma sufren cambios o se encuentran faltantes ⁹.

Material del cromosoma: aquí existe una alteración en donde los cromosomas x tienen una copia completa, pero uno de los 2 contiene material del cromosoma Y, provocando que el individuo se desarrolle como una mujer biológica esta variación puede provocar además de los signos y síntomas propios del síndrome de Turner el desarrollo de gonadoblastoma⁹.

2.4. SIGNOS Y SÍNTOMAS

Las mujeres con este síndrome tienen diversas características propias de la enfermedad que se identifican de 2 maneras:

Durante todas las etapas de su vida desde recién nacidas algunas de ellas pueden tener 2 cm menos que el promedio, sin embargo el 25% presenta linfedema eso quiere decir que sus pies o manos tendrán signos de edematización sin razón aparente, a los 2 años inicia a ser más evidente la detención del crecimiento y esto sucede en el 100% de las niñas esto si no se trata a tiempo provoca que las mujeres sean de talla baja, luego a los cuatro o 5 años empiezan poco a poco a salirles muchos lunares y pecas en todo el cuerpo, las uñas empiezan a ser más curvas y más pequeñas. Cuando llegan a la adolescencia si no han sido diagnosticadas los síntomas son mucho más visibles, algunas presentan un botón mamario al inicio de la pubertad pero no lo llegan a desarrollar senos, incluso algunas no presentan ninguna característica de desarrollo sexual secundario, esto se debe a que todas las mujeres con esta condición presentan una falla ovárica ⁹.

La pubertad tiene inicio por una señal derivada del hipotálamo y la hipófisis que provoca que el ovario “despierte” e inicie la producción de estrógenos y sin embargo en este caso los ovarios no funcionan de manera adecuada entonces y en ausencia de estrógenos en su organismo y no existe etapa puberal, entonces en niñas que ya tengan más de 14 años que no han empezado un proceso de pubertad y que además tienen talla baja tenemos que sospechar síndrome de Turner, debido a esto muchas tienen problemas de infertilidad⁸.

2.4.1. Por aparatos y sistemas

A nivel músculo-esquelética la talla baja es lo que todas las niñas van a tener el 100%, otro síntoma es escoliosis con una ligera curvatura en su columna, hay una alteración que es un acortamiento del cuarto metacarpiano esto quiere decir que las personas normalmente ven sus nudillos como unas bolitas pero en estas pacientes el cuarto nudillo va a estar hundido, estos síntomas no están presentes en todas las niñas pero si se deben tener como criterios para el diagnóstico, otra característica es deformidad de Madelung que es un acortamiento de la muñeca como un escaloncito a la altura del radio va a ser el cúbitus vagus lo que es una desviación que se nota al estirar los brazos estos se irán automáticamente hacia afuera¹⁰.

Otro signo es el cuello desde recién tiene un cuello corto y ancho, la implantación del cabello no nace de la base del cráneo sino de más abajo, a nivel tegumentario tienen muchos lunares negros, las uñas son pequeñas y curvadas lo que provoca que se les entierren, a nivel del corazón está la coartación de la aorta o una válvula aórtica bivalva, estas complicaciones se deben diagnosticar a tiempo para llevar un control con el especialista al cardiólogo pediatra ⁸.

A nivel de los oídos tienen muchos eventos de otitis o sea se les inflaman y se infectan sus oídos esto provoca que vayan perdiendo la audición y a los 30 años ya han perdido muchos decibeles de audición por ello es necesario enviarlas con el otorrinolaringólogo o audiólogo, a nivel de los ojos pueden tener dosis palpebral que quiere decir que se les cae el párpado, además de estrabismo, miopía o astigmatismo¹¹.

2.5. MEDIOS DE DIAGNÓSTICO

Debido a que son altos los índices de cardiopatías en este síndrome el Ecocardiograma se recomienda tenga como respaldo una resonancia magnética porque a veces la alteración no está en el corazón si no está un poco más abajo pueden tener coartaciones, tener aneurismas y se recomienda cada 5 años aunque ya tengamos un diagnóstico del síndrome de Turner y se debe vigilar la condición cardíaca cada 5 años y se recomienda hacer una resonancia magnética para ver que todo lo del corazón y los vasos sanguíneos tengan un desarrollo adecuado.

El diagnóstico principal es a través de un cariotipo, ya sea en el momento del nacimiento o si lo sospechan mientras van creciendo, aunque también se puede realizar un diagnóstico antes de que el bebé nazca ya desde los ultrasonidos hay algunas alteraciones

que pueden hacernos sospechar del síndrome de Turner sobre todo a nivel del cuello, los médicos, obstetras y los radiólogos ya saben que buscar si se sospecha de síndrome de Turner ¹².

2.5.1. Amniocentesis.

Esta prueba se realiza cuando la mujer aún está embarazada genetista realiza un examen de cariotipo, brevemente detallado. Las mujeres poseen 46 XX en este caso las pacientes tienen 45 X-0, entonces se toma una muestra la vena al microscopio y para que sea fidedigno se analizan de 30 a 50 metafases esto quiere decir que el genetista va a analizar de 30 a 50 células, donde se encuentra el error, porque hay algunas que pueden estar afectadas al 100% otras células 46 XX y otras células 45 X-0 y esto se conoce como mosaicismo o sea algunas células sí tienen esta afección y otras no⁵.

2.5.2. TRATAMIENTO

El síndrome de Turner es incurable, por esto el tratamiento precoz es muy importante, inicialmente se inicia en la primera infancia con la hormona de crecimiento, como se dijo anteriormente alrededor de los 2 años es visible la diferencia de crecimiento respecto a otros niños, por lo que diferentes estudios dicen que desde los 3 a 5 años es una edad óptima para iniciar la administración de estimulantes de la hormona de crecimiento, esto les va a ayudar a crecer ya que una persona sin tratamiento estatura final promedio de de 1.35mts más o menos independientemente de cuánto miden sus papás, esto es importante mencionar porque a veces en niñas que tienen talla baja que llegan a la adolescencia no se sospecha porque papá y mamá son muy bajitos y asocian esto como un factor a la baja estatura de la niña esto acompañado de la ausencia de caracteres sexuales secundarios debe ser un síntoma de alarma para realizar análisis y estudios y descartar esta patología, con esta hormona la niña podría llegar a una estatura de 1.45-1.48mts¹¹.

Al llegar a la pubertad debido a que sus ovarios no funcionan correctamente es necesario que no solo se enfoque en la ausencia del desarrollo de caracteres sexuales secundarios sino también el sistema óseo ya que los estrógenos tienen un rol principal dentro de la calcificación de los huesos, por lo que estos son indispensables para evitar una osteoporosis derivada de la baja densidad mineral ósea, aquí también se utilizan terapias hormonales a bases de estrógeno lo que ayuda también con la menstruación.

A nivel renal es común que tengan riñón en herradura o doble sistema colector que les ocasiona múltiples eventos de infección de vías urinarias y llevar a una hipertensión arterial por último a nivel endocrinológico además de la talla baja otras alteraciones asociadas son la tiroiditis, hipotiroidismo o hipertiroidismo, diabetes tipo 2 secundaria a la intolerancia a los carbohidratos.

El tratamiento del síndrome de Turner es multidisciplinario esto quiere decir que no solamente va a tener un control por un médico general, aquí deben intervenir el genetista, endocrinólogo pediatra, oftalmólogo, otorrinolaringólogo, cardiólogo, enfermería, entre otros¹³.

2.6. ESTADO DEL ARTE

- **Nuevos avances en la fertilidad de mujeres con síndrome de Turner**

Una de las consecuencias del síndrome de Turner es la insuficiencia ovárica primaria, lo que consiste en una falla de los ovarios que produce infertilidad en el 80%, sin embargo la ciencia moderna ha contribuido en el logro de la gestación a través de ovodonación e inseminación, logrando la implantación del embrión y llevando a término el embarazo con éxito, en los mosaicismos asociados a este síndrome se puede lograr folículos funcionales al contrario del síndrome de Turner puro. En casos de diagnóstico tardío las reservas de folículos pueden disminuir imposibilitando la fecundación natural, pero se puede lograr la fecundación asistida in vitro¹⁴.

Los nuevos estudios revelan que las deficiencias de en el cromosoma X dañan directamente el sistema cardiovascular por eso las mujeres presentan mayores índices de mortalidad asociados a enfermedades cardiacas en el síndrome de Turner hasta el 50% muere prematuramente por fallas del corazón, por esto se recomienda que a más del seguimiento endocrino se realice estudios como electrocardiogramas por lo menos una vez por año ya que estos síndromes por lo general solo presentan síntomas cuando ya han causado daño irreversible¹⁵.

La hipoacusia es un signo recurrente en los pacientes sin embargo no existen suficientes estudios que relacionan este fenómeno con el síndrome de Turner, se cree que esto lleva a un conjunto de déficits neurofuncionales en el sector de la localización del sonido, percepción y atención selectiva, funciones atribuidas a la vía auditiva eferente¹⁶

El síndrome de Turner también se asocia a problemas de tiroides autoinmune, enfermedades metabólicas, inflamatorias, pero en los estudios más recientes lo relacionan con el desarrollo de artritis juvenil que se creía de un origen idiopático sin embargo uniendo los historiales clínicos de tres pacientes se ha logrado establecer una relación consistente tanto en sintomatología como en progreso de la artritis ¹⁷

Efectos de las terapias con estrógenos en los resultados del síndrome de Turner: evaluación de la inducción de la pubertad y el uso de estrógenos en adultos

En un estudio realizado indican que inducir la terapia de estrógenos en niñas de 11 y 12 años es una ventaja para aumentar la densidad ósea en la vida adulta, a través de ensayos puestos en práctica entre paciente con Síndrome de Turner que no han recibido estrógeno y un grupo de que si recibió el tratamiento; los resultados reflejan que las mujeres del segundo grupo presentaban menos riesgo de fractura, mientras que el primer grupo aumentaban el mismo debido a tener poca densidad ósea ¹⁸..

El tema de administrar estrógenos a edades tempranas ha generado un poco de incertidumbre debido al desconocimiento originado en relación con la estatura final de los pacientes que reciben este tratamiento en estadio temprano. Tomando en cuenta los resultados de esta investigación se establece que la aplicación de estrógenos es una elección oportuna a edades tempranas para incrementar la densidad ósea¹⁸

- **Calidad de vida relacionada con la salud en el síndrome de Turner y la influencia de la terapia con hormona de crecimiento: un seguimiento de 20 años**

Se realizó un estudio para evaluar la calidad de vida relacionada a la salud de mujeres en edad adulta con Síndrome de Turner orientado hacia cómo influyen el tratamiento con hormona de crecimiento y la comorbilidad hasta 20 años de seguimiento y contrastó la calidad de vida de pacientes que padecen el síndrome con la de mujeres de la misma área que no lo padecen. Se realizó un seguimiento minucioso a una gran parte de mujeres con el síndrome hasta los 78 años, y se midió la calidad de vida utilizando dos instrumentos genéricos validados a intervalos regulares; los cuales dieron como resultado positivo que el entorno en el cual crece y se desarrolla una persona con síndrome de Turner tiene mucha relevancia porque de ellos parte la aceptación que tendrá de acuerdo a sus cambios o diferencias frente a otras mujeres¹⁹.

- **Terapia de reemplazo de hormonas sexuales en el síndrome de Turner: impacto en la morbilidad y mortalidad**

En este análisis se demuestra que el tratamiento con hormona liberadora de tiotropina disminuye el riesgo de hipertensión arterial, accidente cerebrovascular, problemas de la tiroides y diabetes mellitus, en especial cuando son investigados los medicamentos previstos como una alternativa reemplazable de la morbilidad. Los estudios realizados anteriormente acerca de los efectos de los protectores cardiacos de la hormona liberadora de tiotropina oral en mujeres que ya han pasado la menopausia han sido confusos. En mujeres con 45 años se ha encontrado un riesgo mayor de cardiopatía isquémica e hiperlipidemia. Varios estudios médicos evidencian que el tratamiento con hormona liberadora de tiotropina en pacientes con síndrome de Turner ha fortalecido el perfil lipídico.

En un estudio realizado para la universidad Oxford de una muestra de 1156 mujeres que padecen síndrome de Turner, se procedió a realizar análisis de regresión binomial negativa de efectos mixtos, haciendo análisis por separado desde el nacimiento hasta el diagnóstico definitivo de la enfermedad y desde el diagnóstico hasta la muerte o la finalización del estudio por voluntad propia. Se implementó la terapia hormonal sustitutiva por un periodo de casi 40 años desde 1977 hasta 2014, la mortalidad fue del 14 % de las mujeres solo 162 de 1156 ²⁰

- **Relación entre la obesidad y los niveles de enzimas hepáticas en el síndrome de Turner**

Existen anomalías en las enzimas hepáticas frente al síndrome de Turner. Algunos estudios sobre las causas posibles de los niveles alterados de enzimas en el hígado. El factor relacionado es la obesidad. El estudio transversal constó de 41 pacientes que presentaban Síndrome de Turner con cariotipo registrado presentados al Centro de Investigación de Endocrinología y Metabolismo. Se tomaron medidas antropométricas de los participantes y se calculó su índice de masa corporal. Las personas fueron divididas en un grupo con IMC dentro de los parámetros normales y el otro grupo estaba definido por participantes con sobrepeso. En ambos casos se realizó la medición de niveles séricos de aspartato transaminasa y fosfata alcalina. Referente a los resultados de esta investigación no se encontró diferencia de importancia en los niveles enzimáticos del

hígado entre pacientes que padecen síndrome de Turner con índice de masa corporal normal y personas con sobrepeso²¹.

- **Generación de la línea de células madre pluripotentes inducidas-NTUHi001-A de una paciente con falla ovárica prematura y mosaicismos del síndrome de Turner**

La falla ovárica prematura es un problema endocrino comúnmente en mujeres, representa cerca del 1-2% en relación con la población global. Conforme a la dificultad de fertilidad de varias pacientes, las mujeres con falla ovárica con frecuencia presentan preocupación y estados de ansiedad importantes para sobrellevar este tipo de problemas. En la actualidad, los tratamientos elementales a la falla ovárica prematura son complicados de analizar por el desconocimiento de documentación de esta patología.

El problema ovárico está definido por la presencia de la ausencia de la menstruación espontánea y valores superiores de gonadotropinas asociado a niveles inferiores de estrógeno en féminas con edades inferiores a los 40 años. La falla ovárica prematura se considera una patología multifactorial complicada. Se identifican diversas causas de origen genético en la falla ovárica, y varios casos se asocian con problemas autoinmunes y entorno ambiental. Se considera un aproximado al 40 % de estos casos de falla ovárica prematura se relaciona con problemas genéticos especificados. Se incluyen las aneuploidías cromosómicas como el síndrome de Turner o su mosaicismo que es un trastorno manifestado en una persona cuando posee 2 o más grupos de células con diferente carga genética. No obstante, en la práctica médica, las razones asociadas aún no se encuentran establecidas de manera exacta en gran número de mujeres que lo padecen²².

2.7. Teoría del Autocuidado de Dorothea Orem

2.7.1. Historia del autocuidado

Elementos y metaparadigmas: la persona, la salud y los sistemas de enfermería. En el primero ella define al ser humano como un conjunto biológico, pensante con capacidad de razonar, esto le permite llevar el autocuidado de manera individual. El segundo es la salud donde se evalúa la integridad de la persona tanto física como de estructura y funcionalidad. Por último la Enfermería es un servicio humano que trata las necesidades de las personas que no pueden cuidar de sí mismas, y se adapta a la situación personal de cada individuo²³.

Persona (teoría del autocuidado): concibe al ser humano como un organismo biológico, racional y pensante. En relación con el presente caso la paciente manifestó de manera ansiosa sus temores e inseguridades de poder relacionarse con las personas de su entorno, parte de aquello toma relevancia el sobrepeso que presenta, para lo cual se realiza educación sobre hábitos saludables que le ayuden a disminuir el peso y de esta manera obtener aceptación de sí misma ²³.

Salud (teoría del déficit del autocuidado): considera la percepción del bienestar que tiene una persona. El desconocimiento de la paciente sobre hábitos saludables o una correcta adherencia a sus tratamientos es lo que impedía mejorar su calidad de vida, por lo cual se le explica acerca de su responsabilidad como paciente para la realización de pautas en su alimentación.

Enfermería (teoría de sistemas de enfermería): basado en la compañía que se otorga cuando el individuo no puede cuidarse a sí mismo para mantener una calidad de vida favorable. Brindar acompañamiento al paciente es importante porque ayudamos a ir descubriendo sus capacidades para mantener el equilibrio entre salud tanto física, emocional y espiritual; las intervenciones de Enfermería son primordiales porque motivan al paciente a reconocer procesos de enfermedades o lesiones que se pueden presentar a futuro y de esta manera el usuario se mantendrá alerta ante los signos de alarma²⁴.

Para el presente caso se eligió la teoría del autocuidado que se define como una conducta aprendida durante el desarrollo de la persona, esto se va forjando por la información que recibe de su entorno y de su educación, por esto se debe utilizar el eje enfermero de la docencia para fomentar las conductas de salud que debe adoptar la paciente según su enfermedad y sus limitaciones.

Esta teoría del autocuidado es de fácil aplicación en pacientes como la del caso expuesto ya que es autosuficiente, por esto se trabajará en la modificación de hábitos y mediante un proceso de apoyo donde los enfermeros diseñarán estrategias individualizadas teniendo en cuenta los recursos familiares, sanitarios, sociales y económicos que tenga disponibles, para Orem el autocuidado es una conducta adquirida por lo que puede emplear en los seres humanos desde etapas tempranas hasta la edad adulta.

3. CAPÍTULO III. MARCO METODOLÓGICO

La presente investigación es de tipo no experimental cualitativa, descriptiva aplicando el método clínico se recopilaron datos desde la historia clínica, se realizó una entrevista estructurada DATOS, seguida de una anamnesis el estudio de una Paciente de 32 años con síndrome de Turner que presenta discapacidad al 62% atendida en el centro de salud Teniente Hugo Ortiz de la ciudad de Santa Rosa se mantienen los principios de bioética de confidencialidad, el presente estudio de caso no revela nombres ni datos específicos personales de la paciente por lo que protege su identidad desde el anonimato. Además, se practica el principio de beneficencia ya que se realizan diversas actividades con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente y su familia. se practica la normal eficiencia ya que la finalidad de este con el propósito de proporcionar al personal de enfermería herramientas para afrontar futuros casos de síndrome de Turner desde la enfermería basada en evidencia,

3.1.PROCESO DE ATENCION EN ENFERMERIA ADAPTADA AL CASO

- **Estructura de la Valoración de Enfermería según el modelo de Virginia Henderson**

1. Necesidad de respirar normalmente: No tiene alteraciones, puede respirar por sí sola sin complicaciones, un promedio de 10 a 10 respiraciones por minuto.

2. Necesidad de comer y beber adecuadamente: Mantiene una dieta que debe ser mejorada dentro de la calidad de la comida ya que mide 1,36 mts y pesa 55Kg y su Índice de Masa Corporal es 29.7 correspondiente a sobrepeso

3. Necesidad de eliminar por todas las vías: Orina de color amarillo normal, espontanea, control de esfínteres conservados, no presenta estreñimiento, deposiciones 2 veces al día. mantiene una hidratación adecuada con 1.8 litros de agua cada día.

4. Necesidad de moverse y mantener la debida postura: Puede caminar por sí misma, aunque tiene ligeramente deformados los huesos de ambas manos, pero mantienen su movilidad, la desmineralización ósea ha hecho que se fracture la cadera por caída de transporte público sin embargo se ha recuperado la movilidad con apoyo de fisioterapia. Mantiene la bipedestación con ligero cojeo en la pierna derecha.

5. Necesidad de dormir y descansar: No presenta insomnio y duerme entre 6 y 7 horas por la noche de 23.00 a 6:00,

6. Necesidad de seleccionar la ropa adecuada y vestirse y desvestirse: Puede vestirse sola. Utiliza ropa adecuada al clima de Santa Rosa con una temperatura ambiente de 26°C

7. Necesidad de mantener la temperatura del cuerpo dentro de los límites adecuados (máximo 37,2 grados): El clima de santa Rosa rodea los 26°C en la mayoría de los días, tiene un clima templado.

8. Necesidad de mantenerse limpio, aseado y proteger la piel: Mantiene un aseo corporal adecuado, se baña una vez al día, lava el cabello 3 veces por semana.

9. Necesidad de evitar los peligros ambientales y los daños a otras personas: Es cautelosa sobre los peligros del entorno, mantiene su casa adecuada para evitar accidentes como caídas, utiliza calzado antideslizante.

10. Necesidad de comunicarse con otros para expresar emociones, necesidades, temores o sensaciones: Es tímida, tiene habilidades comunicativas elocuentes, sin embargo, debido a su aspecto físico en su adolescencia fue víctima de bullying por lo que se le dificulta expresar sus emociones a los demás y prefiere que el contacto inicial sea por parte de los demás.

11. Necesidad de practicar su religión: Es católica, creyente y practicante

12. Necesidad de trabajar en algo que de la sensación de utilidad: Trabaja como auxiliar contable, aunque es graduada como ingeniera contable de profesión.

13. Necesidad de jugar o participar en diversas formas de recreo: Cumple con una sana recreación, realiza paseos con una amiga cercana, sale a comer, viaja 3 veces al año a visitar a su familia fuera de la ciudad, le gusta ver televisión en sus ratos libres.

14. Necesidad de aprender a satisfacer la curiosidad: Aprende sobre el proceso de la enfermedad, se instruye sobre cómo mejorar su calidad de vida, los mecanismos de acción de los fármacos que se le administran, mediante la lectura, posee un título de tercer nivel por lo que manifiesta esta necesidad como satisfecha.

Signos vitales:

Presión Arterial: 90/70 Pulso: 80 lpm Saturación: 98%

Temperatura 36.6°C Respiración: 19 rpm

Antecedentes patológicos personal

Hipoacusia e infecciones óticas recurrentes, especialmente en el oído derecho,

Coartrosis, Alopecia con cabello frágil y quebradizo, Osteoporosis, Osteopenia, Hipotiroidismo, Fractura de cadera (tratada con fisioterapia)

Antecedentes obstétricos.

Menarquia a los 29 años temían después de un mes de tomar la pastilla y se mantiene los períodos menstruales.

Tratamiento farmacológico

Tratamiento endocrinológico

Aclasta una vez al año solo ha recibido 1 dosis le faltan 2 (está indicado para el tratamiento de la osteoporosis en mujeres postmenopáusicas y con baja densidad osea derivada de un problema hormonal)

Leuritox 50mg 1 vez al día (Hipotiroidismo)

Medicina general

Procalcio x 3 meses para coartrosis

Nunca ha recibido la hormona de crecimiento por voluntad

Anulette, como terapia sustitutiva hormonal

La paciente se encuentra orientada en tiempo espacio y persona, no tiene alteraciones de tipo cognoscitivo, tiene una talla inferior al promedio estándar, su aspecto es aniñado, de caracteres sexuales secundarios poco desarrollados, amenorrea, tiene dificultades motoras y motrices por lo que es portadora de un carné de discapacidad del 62% emitido por el CONADIS, durante la entrevista refiere que se siente incómoda por la mirada de las otras personas lo que genera en ella grandes inseguridades para socializar e interactuar con los

demás, debido a su enfermedad también es infértil razón por la cual su expareja la abandonó, actualmente ha conseguido un trabajo lo que le permite ser independiente económicamente y le ha permitido adaptarse al entorno de una manera más saludable.

El proceso de enfermería ha alcanzado predominio y preeminencia, en nuestra disciplina. A lo largo del tiempo han surgido críticas vigorosas respecto a este, las críticas son amplias y variadas, y cuestionan los compromisos filosóficos, etapa de desarrollo, componentes, enfoque y consecuencias de su uso. Es imprescindible la aclaración de la definición, de la designación y el fin del proceso de enfermería para la crítica rigurosa, y para un mayor desarrollo de la profesión y la disciplina²⁵.

DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA (NANDA)-		
Dominio: 6 Autopercepción	Clase: 2 Autoestima	
Código: (00153) Riesgo de baja autoestima R/C enfermedad genética		
Dominio: Autopercepción	Clase: Concepto	
Código: (1200) Imagen corporal		
INTERVENCIÓN (NIC)		
Campo: 3 Conductual	Clase: R Ayuda para hacer frente a situaciones difíciles	Código: Mejorar el afrontamiento
Campo: 3 Conductual	Clase: R Ayuda para hacer frente a situaciones difíciles	Código: Potenciación de la autoestima
<p>Intervención: (5230)Mejorar el afrontamiento</p> <p>Actividades:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Valorar en el paciente la capacidad de de afrontar los cambios en la imagen corporal - Fomentar el dominio de su estado de salud actual - Identificar con el paciente respuestas positivas sobre sí mismo - Valorar en conjunto con el paciente las opciones realistas sobre su enfermedad 		

Intervención: (5400) Potenciación de la autoestima

Actividades:

- Abstenerse de realizar críticas autodestructivas
- Determinar la confianza del paciente en su propio criterio
- Ayudar al paciente a reexaminar las percepciones negativas que tiene de sí mismo
- Animar en el paciente la verbalización de sus puntos fuertes
- Ayudar al paciente a realizar afirmaciones sobre su autovalía

RESULTADOS (NOC)	INDICADORES				
	1 (Gravemente comprometido)	2 (Sustancial mente comprometi do)	3 (Moderadamen te Comprometido)	4 (Levemente comprometido)	5 (No comprometido)
Satisfacción con la función corporal			X		
Imagen interna de sí mismo		X			
Reconoce las limitaciones físicas personales		X			
Acepta la propiedad de los sentimientos y pensamientos sobre sí mismo.		X			

Escala de medición: 1= Nunca 2= Raramente 3=A veces 4= Frecuentemente 5=Siempre

Puntuación Diana: 15

DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA (NANDA)-		
Dominio: 2 Nutrición	Clase: 1 Ingestión	
Código: (00001) Desequilibrio nutricional: ingesta superior a las necesidades R/C aporte excesivo con relación a la actividad física y conocimientos dietéticos M/P peso corporal superior al adecuado para con su edad y talla.		
Dominio: 2 Nutrición	Clase: Metabólico	
Código:(1612) Control de peso		
INTERVENCIÓN (NIC)		
Campo: 1 Fisiológico Básico	Clase: D Apoyo nutricional	Código: Manejo del peso
Campo: 1 Fisiologico Basico	Clase: D Apoyo nutricional	Código: Manejo de la nutrición

Intervención: (1260) Manejo del peso

Actividades:

- Comentar con el individuo la relación que hay entre la ingesta de alimentos, el ejercicio, la ganancia de peso y la pérdida de peso.
- Comentar los riesgos asociados con el hecho de estar por encima o por debajo del peso saludable.
- Discutir los riesgos asociados al hecho de estar por encima del peso óptimo.
- Ayudar en el desarrollo de planes de comidas bien equilibradas, coherentes con el nivel de gasto energético
- Animar al individuo a escribir metas semanales realistas en cuanto a ingesta de alimentos y ejercicios y colocarlas en un sitio visible para que pueda revisarlas a diario.

Intervención: (1100) Manejo de la nutrición

Actividades:

- Determinar el estado nutricional del paciente y su capacidad para satisfacer las necesidades nutricionales.
- Instruir al paciente sobre las necesidades nutricionales.
- Asegurarse de que la comida se sirve de forma atractiva y a la temperatura más adecuada para el consumo óptimo.

RESULTADOS (NOC)	INDICADORES				
	1 (Nunca Demostrado)	2 (Raramente Demostrado)	3 (A veces Demostrado)	4 (Frecuentemente Demostrado)	5 (Siempre Demostrado)
Supervisa el peso corporal			X		
Desarrollo de estrategias para cambiar los hábitos alimentarios			X		
Enfrenta el desconocimiento a los hábitos saludables y empieza a disminuir su peso corporal.				X	
Cambiar los hábitos alimentarios				X	
Escala de medición: 1= Nunca 2= Raramente 3=A veces 4= Frecuentemente 5=Siempre					
Puntuación Diana: 14					

EVOLUCIÓN DEL CASO

07/06/2022

Signos vitales:

Presión Arterial: 90/60

Pulso: 74 lpm

Saturación:98%

Temperatura 36.4°C

Respiración: 18 rpm

Mediante visita domiciliaria se realiza seguimiento de paciente con síndrome de Turner y discapacidad física del 62% se mantiene orientada en tiempo, espacio y persona, fascias pálidas, respiraciones sincrónicas, cuello sin presencia de adenopatías, tórax asimétrico, hola abdomen blando depresible a la palpación, micciones y deposiciones espontáneas, extremidades asimétricas, paciente expresa que ha realizado cambios en sí misma que le han permitido fortalecer su autoconcepto y aceptar su discapacidad física de manera que no afecte sus sentimientos y autoestima, su trabajo le permite relacionarse con personas que le brindan respeto y armonía lo que ha mejorado su seguridad y estado de ánimo.

11/07/2022

Signos vitales:

Presión Arterial: 90/60

Pulso: 80 lpm

Saturación: 99%

Temperatura 36.5°C

Respiración: 20 rpm

En la visita domiciliaria se continúa con el seguimiento de paciente con síndrome de Turner y discapacidad física del 62% al momento se encuentra tranquila, fascias pálidas, respiraciones espontáneas, cuello sin presencia de adenopatías, tórax asimétrico, abdomen blando depresible a la palpación, micciones y deposiciones presentes, extremidades asimétricas, paciente manifiesta que su vínculo social ha mejorado satisfactoriamente a través de la aceptación personal que le ayuda a mejorar su autoestima.

01/08/2022

Signos vitales:

Presión Arterial: 90/70

Pulso: 78 lpm

Saturación: 99%

Temperatura 36.7°C

Respiración: 18 rpm

Mediante visita domiciliaria se realiza seguimiento de paciente con síndrome de Turner y discapacidad física del 62%; paciente consciente, tranquila, orientada en tiempo, espacio y persona, con fascias pálidas, respiraciones sincrónicas, piel con turgor y

elasticidad conservada, tórax asimétrico, abdomen blando depresible a la palpación, micciones y deposiciones espontáneas, extremidades asimétricas. durante esta visita se realiza el control de peso y talla donde se evidencia una disminución de 4kg de su peso lo cual es un resultado positivo porque su problema de obesidad seguirá disminuyendo. Paciente se muestra entusiasta por sus resultados alcanzados y espera continuar mejorando su calidad de vida.

4. CAPÍTULO VI. RESULTADO DE LA INVESTIGACIÓN

4.1. DESCRIPCIÓN DE LOS RESULTADOS

Nunes et al, en su estudio sobre la clínica y citogenética de las características de pacientes con síndrome de Turner se caracterizan por ser de baja estatura, manos y pies con presencia de linfedemas, con presencia de problemas renales, cardíacos, y otros. Por lo cual planificar intervenciones que mejoren la seguridad y estabilidad emocional en los pacientes se fundamenta como prioridad de Enfermería. En el caso expuesto la paciente tiene una talla de 1.36mts linfedema en los miembros superiores e inferiores lo cual es consistente con lo encontrado en la literatura, tiene linfedemas ²⁶ .

Durante el crecimiento y desarrollo las mujeres que presentan este síndrome manifiestan inseguridad para crear vínculos sociales con las personas de su entorno debido a la confianza negativa con ellas mismas de su apariencia física. Esta afirmación se relaciona con el caso descrito en esta investigación en la cual expresa la paciente una baja autoestima por los cambios que se han ido originando conforme al desarrollo del síndrome ²⁷ .

Martínez en su estudio que recopiló datos durante cinco años del perfil epidemiológico y clínico de pacientes con síndrome de Turner. encontró que la calidad de vida en relación a la salud de este grupo de pacientes disminuye a consecuencia de los síntomas y que la

prioridad para el personal de salud es realizar un seguimiento abarcando el aspecto físico, emocional y cómo estas se reflejan en su diario vivir ya que estas mujeres se mantienen bajo tratamientos rigurosos, estresantes y a la larga repercute en su estabilidad emocional²⁸.

Otro estudio realizado por varios autores refieren que la amenorrea tardía es otro de los aspectos considerables de las mujeres con este síndrome, se conoce que la incidencia de la menstruación tardía en un 0.1% en un intervalo de 14 a 16 años con independencia a un desarrollo y crecimiento normal; ante la presencia del síndrome de Turner en un 30 al 40 % de los casos las mujeres experimentan una amenorrea tardía proximal a los 30 años, Como en el caso encontramos que la edad de primera menstruación fue a los 29 años pero por estimulación hormonal farmacológica²⁹..

El tratamiento hormonal es importante porque permite protección de la salud a largo plazo y previene cualquier enfermedad que pueda desencadenar fallos genéticos, como el síndrome de Turner, un problema después del nacimiento en mujeres, donde influyen factores familiares, sociales que son importantes durante su desarrollo, es relevante abordar de manera interdisciplinaria donde especialistas endocrinólogos, psicólogos,, entre otros, trabajen de manera conjunta con el fin de mejorar la calidad de vida de las personas que padecen este síndrome³⁰.

CONCLUSIONES:

Se concluye que el Síndrome de Turner se debe a la pérdida parcial o total del cromosoma X, dentro de las características definitorias encontramos baja estatura, desarrollo anormal de las gónadas, problemas renales y cardiacos.

Mediante el análisis sobre las necesidades y manifestaciones clínicas principales que se evidencian en un paciente con Síndrome de Turner se pudo plantear las posibles soluciones para atender a un paciente con este síndrome, generalmente las condiciones físicas que se presentan son los desencadenantes para disminuir en autoestima en el individuo por lo cual es indispensable el apoyo de familiares y personal de salud para promover autocuidados en el paciente.

La aplicación de la teoría de Dorothea Orem nos permitió realizar intervenciones correctas para mejorar las condiciones de la paciente a través de la teoría de sistemas de

enfermería donde la paciente pudo expresar sus temores y deseos de superación; se fomenta la autoconfianza para establecer límites entre lo que desea y lo que realmente necesita para llevar una satisfacción física y mental. La educación y acompañamiento realizado por Enfermería fue notorio al evidenciar disminución de peso luego de realizar educación sobre hábitos saludables dirigidos a la paciente.

Finalmente diseñar planes de cuidado reflejan diferentes diagnósticos de la paciente que causan las alteraciones las cuales son relacionadas en el modelo de Dorothea Orem; por lo cual se pretende el dominio del autocuidado; luego de la respectiva valoración se determinan las intervenciones adecuadas que ayuden a disminuir los factores asociados de la paciente y evitar que la baja autoestima y sobrepeso se vuelven un problema; y de esta manera pueda continuar con sus actividades diarias bajo orientaciones saludables en beneficio a su salud.

RECOMENDACIONES

El síndrome de Turner es una enfermedad Genética necesita seguimiento interdisciplinario, las limitaciones físicas que derivan de esta patología pueden interferir con el autoestima y la autopercepción de las personas, es necesario que el personal de enfermería eduque a la comunidad sobre las enfermedades raras que existen promoviendo la inclusión y el respeto por todos los seres humanos, asimismo aportar en el afrontamiento de las dificultades de la vida permitiendo el mantenimiento del bienestar personal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Síndrome de Turner [Internet]. [citado el 7 de julio de 2022]. Disponible en: <https://kidshealth.org/es/teens/turner.html>
2. Cui X, Cui Y, Shi L, Luan J, Zhou X, Han J. A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment. *Intractable & Rare Diseases Research* [Internet]. noviembre de 2018 [citado el 30 de agosto de 2022];7(4):223. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6290843/>
3. Morales S, Almánzar R. Experiencia en el tratamiento con hormona de crecimiento en las pacientes con Síndrome de Turner [Internet]. Vol. 2, *Ciencia y Salud*. 2018. p. 33–40. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.22206/cysa.2018.v2i1.pp33-40>
4. Vera Chinga EL, Loo Lino LE. Síndrome de Turner: una mirada desde lo social. *Caribeña de Ciencias Sociales* [Internet]. el 6 de junio de 2019 [citado el 7 de julio de 2022];(junio). Disponible en: <https://www.eumed.net/rev/caribe/2019/06/sindrome-turner-social.html>
5. Finozzi R, Álvarez C. Síndrome de Turner. *Arch Pediatr Urug* [Internet]. 2022 [citado el 7 de julio de 2022];93(1). Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1688-12492022000101307&lng=es&nrm=iso&tlng=es
7. Turner Syndrome and Fertility. *Ann Endocrinol* [Internet]. el 1 de agosto de 2022 [citado el 23 de agosto de 2022];83(4):244–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ando.2022.06.001>
8. López L. Revista Española Endocrinología Pediátrica - Síndrome de Turner: transición y calidad de vida en la edad adulta [Internet]. [citado el 7 de julio de 2022]. Disponible en: https://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&d_op=&idarticulo=602&idlangart=EN&preproduccion=
9. Sampedro Martínez E, Ferriols Pérez E, Pérez Jurado LA, Rueda García C, Hernández Sánchez JL, Prat Om M, et al. Síndrome de Turner: mosaicismos 45, X/46, XX y sus implicaciones clínicas. *Prog obstet ginecol* (Ed impr) [Internet]. 2017 [citado el 7 de julio de 2022];485–8. Disponible en: https://sego.es/documentos/progresos/v60-2017/n5/16_Sindrome_de_Turner_POG_D_15_00096_.pdf
10. Domínguez Ruiz BZ, Wainshtok Tomás DM, Herrera Wainshtok AC, González Velásquez N, López Rodríguez I, Viera Grillo M. Deformidad de Madelung: presentación de un caso. *Rev Cuba Reumatol* [Internet]. 2020 [citado el 20 de julio de 2022];22(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1817-59962020000200013&lng=es&nrm=iso&tlng=es
11. Kikkeri NS, Nagalli S. Turner Syndrome. En: *StatPearls* [Internet] [Internet]. StatPearls Publishing; 2022 [citado el 25 de agosto de 2022]. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554621/>

12. DIAGNOSTICO DEL SÍNDROME DE TURNER [Internet]. Turner Syndrome Foundation. 2017 [citado el 7 de julio de 2022]. Disponible en: <https://turnersyndromefoundation.org/en-espanol/diagnostico-del-sindrome-de-turner/>
13. Investigación RS. Tratamiento con hormona del crecimiento en niños [Internet]. D RSI - Revista Sanitaria de Investigación. 2021 [citado el 7 de julio de 2022]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/tratamiento-con-hormona-del-crecimiento-en-ninos/>
14. Ruiz P. AC, Rodríguez G. MV, Tejada L. C, Hernández H. J, Salvador B C, Francia G. P. Gestación en paciente con insuficiencia ovárica primaria secundaria a mosaicismo de Síndrome de Turner. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. 2019 [citado el 7 de julio de 2022];84(5):416–22. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0717-75262019000500416&lng=es&nrm=iso&tlng=es
15. Donato B, Ferreira MJ. Cardiovascular risk in Turner syndrome. Rev Port Cardiol [Internet]. julio de 2018 [citado el 22 de agosto de 2022];37(7). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29866389/>
16. Bazilio MM de M, Santos AFD dos, Frota S, Guimarães M, Ribeiro MG. Efeito inibitório da via auditiva eferente na síndrome de Turner. CoDAS [Internet]. el 29 de octubre de 2021 [citado el 22 de agosto de 2022];34(1). Disponible en: <https://www.scielo.br/j/codas/a/bxc38QdTrLrNxxGqJnjz8qP/?lang=pt&format=pdf>
17. Lavilla P, Manzanares A, Rabadána J. Artritis idiopática juvenil y síndrome de Turner. Anales de Pediatría [Internet]. el 1 de octubre de 2020 [citado el 22 de agosto de 2022];93(4):259–61. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.12.005>
18. Cameron-Pimblett A, Davies MC, Burt E, Talaulikar VS, La Rosa C, King TFJ, et al. Effects of Estrogen Therapies on Outcomes in Turner Syndrome: Assessment of Induction of Puberty and Adult Estrogen Use. J Clin Endocrinol Metab [Internet]. el 6 de febrero de 2019 [citado el 25 de agosto de 2022];104(7):2820–6. Disponible en: <https://academic.oup.com/jcem/article-pdf/104/7/2820/28744924/jc.2018-02137.pdf>
19. Krantz E, Landin-Wilhelmsen K, Trimpou P, Bryman I, Wide U. Health-Related Quality of Life in Turner Syndrome and the Influence of Growth Hormone Therapy: A 20-Year Follow-Up. J Clin Endocrinol Metab [Internet]. el 22 de abril de 2019 [citado el 25 de agosto de 2022];104(11):5073–83. Disponible en: <https://academic.oup.com/jcem/article-pdf/104/11/5073/30051186/jc.2019-00340.pdf>
20. Viuff MH, Berglund A, Juul S, Andersen NH, Stochholm K, Gravholt CH. Sex Hormone Replacement Therapy in Turner Syndrome: Impact on Morbidity and Mortality. J Clin Endocrinol Metab [Internet]. el 23 de septiembre de 2019 [citado

- el 25 de agosto de 2022];105(2):468–78. Disponible en: https://academic.oup.com/jcem/article-pdf/105/2/468/41839411/jcem_105_2_468.pdf
21. Rohani F, Golgiri F, Alaei MR, Karimi M, Nikraftar P, Bozorgmehr R. Relationship Between Obesity and Liver Enzymes Levels in Turner’s Syndrome. *Gastroenterol Res Pract* [Internet]. el 21 de febrero de 2017 [citado el 27 de agosto de 2022];10(1):28–32. Disponible en: <https://www.gastrores.org/index.php/Gastrores/article/view/778>
 22. Generation of induced pluripotent stem cell line-NTUHi001-A from a premature ovarian failure patient with Turner’s syndrome mosaicism. *Stem Cell Res* [Internet]. el 1 de mayo de 2019 [citado el 27 de agosto de 2022];37:101422. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.scr.2019.101422>
 23. Naranjo Hernández Y, Concepción Pacheco JA, Rodríguez Larreynaga M. La teoría Déficit de autocuidado: Dorothea Elizabeth Orem. *Gac Méd Espirit* [Internet]. 2017 [citado el 20 de julio de 2022];19(3):89–100. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/espirituana/gme-2017/gme173i.pdf>
 24. Naz S. Application of Dorothea Orem’s Theory into Nursing Practice. *J REHMAN MED INST* [Internet]. 2017 [citado el 23 de agosto de 2022];3(3-4):34–7. Disponible en: <http://jrmi.pk/article/view/106>
 25. Ramírez Elías A. Proceso de enfermería; lo que sí es y lo que no es. *Enferm univ* [Internet]. 2016 [citado el 23 de agosto de 2022];13(2):71–2. Disponible en: <https://revista-enfermeria.unam.mx/ojs/index.php/enfermeriauniversitaria/article/view/89>
 26. Nunes MR, Pereira TG, Correia HVD, Canabarro ST, Vanz AP, Zen PRG, et al. Clinical and cytogenetic characteristics of patients diagnosed with Turner syndrome in a clinical genetics service: cross-sectional retrospective study. *Sao Paulo Med J* [Internet]. el 14 de junio de 2021 [citado el 23 de agosto de 2022];139(5):435–42. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/spmj/a/fhv4DjF5ht6Bbx3gNGtJFFM/?lang=en&format=pdf>
 27. Sartori MS, López MC. Habilidades sociales: Su importancia en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Rev.latinam.cienc.soc.niñez juv* [Internet]. 2016 [citado el 22 de agosto de 2022];14(2):1055–67. Disponible en: <https://revistaumanizales.cinde.org.co/rlcsnj/index.php/Revista-Latinoamericana/article/view/2591/715>
 28. Martínez G, Tamara J. Perfil epidemiológico y clínico de las pacientes con síndrome Turner del Hospital Nacional De Niños Benjamín Bloom en el periodo de enero 2010 • diciembre 2015. 2019 [citado el 23 de agosto de 2022];62–62. Disponible en: <http://fi-admin.bvsalud.org/document/view/bvu3m>
 29. Lane AR, Magallanes CA, Hackney AC. Reproductive Dysfunction from Exercise Training: The “Exercise-Hypogonadal Male Condition”. *Archivos de medicina del deporte* : publicacion de la Federacion Espanola de Medicina del Deporte [Internet].

septiembre de 2019 [citado el 23 de agosto de 2022];36(5 193):319. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7386430/>

30. Llanes MRV, Uyking-Naranjo M. Isochromosome Mosaic Turner Syndrome: A Case Report. *Journal of the ASEAN Federation of Endocrine Societies* [Internet]. 2019 [citado el 30 de agosto de 2022];34(2):220. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7784211/>

ANEXOS







UNIVERSIDAD TÉCNICA DE MACHALA

D.L. NO. 69-04 DE 14 DE ABRIL DE 1969

Calidad. Pertinencia y Calidez

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

SECCIÓN/CARRERA:

Machala, 6 de junio del 2022

Señor Doctor
Julio Wimpper Corral Fernández
Director Distrito 07D06
En su despacho. -

De mi consideración:

Con un cordial saludo y deseándole muchos éxitos en sus funciones, por medio del presente solicito a usted, comedidamente, se autorice a quien corresponda, el acceso a la Historia Clínica N° 0705356426, de la paciente Ana Belen Castro Ortega, a los estudiantes del Decimo semestre "A" de la Carrera de Enfermería de la Universidad Técnica de Machala, para que puedan recabar información necesaria y realizar el Análisis de Caso, el mismo que es requerido en el proceso de titulación para obtener el grado de Licenciada/o en Enfermería.

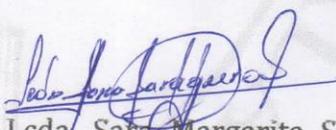
Se guardará la debida confidencialidad de los datos del paciente y el nombre de la institución.

Los estudiantes a intervenir en este análisis de caso son:

▮ BRYAN ARIEL ESINOZA BELDUMA	Ci: 0706762044
Email: bespinoza5@utmachala.edu.ec	Telf: 0989929535
▮ BETTY MARLYN CARREÑO ROMERO	Ci: 0706304896
Email: bcarreno_est@utmachala.edu.ec	Telf: 0986283613

Esperando que el presente tenga una acogida favorable, me suscribo.

Atentamente.


Lcda. Sara Margarita Saraguro Salinas
Coordinadora -Carrera de Enfermería
SS/Sara S

DIRECCIÓN DIGITAL D7L
SANTA ROSA - SALUD
GESTIÓN DOCUMENTAL
RECIBIDO
FECHA: 06/06/2022 HORA: 13:15
NOMBRE: Mónica Durado C.
ANEXOS: 01

Consentimiento Informado para Participantes de Investigación

El propósito de esta ficha de consentimiento es proveer a la participante esta investigación con una clara explicación de la naturaleza de la misma, así como de su rol en ella como participante.

La presente investigación es conducida por Betty Marlyn Carreño Romero y Bryan Ariel Espinoza Belduma, estudiantes de enfermería de la Universidad Técnica de Machala. El objetivo de este estudio es: Síndrome de Turner. Rol de enfermería a partir de un estudio de caso, que fue atendida en el Centro de Salud Teniente Hugo Ortiz, evidenciando los cuidados de enfermería que fueron brindados para su salud.

La participación en este estudio es estrictamente voluntaria. La información que se recoja será confidencial y no se usará para ningún otro propósito fuera de los de esta investigación.

Si tiene alguna duda sobre este proyecto, puede hacer preguntas en cualquier momento durante su participación en él. Igualmente, puede retirarse del proyecto en cualquier momento sin que eso lo perjudique en ninguna forma. Si alguna de las preguntas durante la entrevista le parece incómodas, tiene usted el derecho de hacérselo saber al investigador o de no responderlas.

Desde ya le agradecemos su participación.

Acepto participar voluntariamente en esta investigación, conducida por Betty Marlyn Carreño Romero y Bryan Ariel Espinoza Belduma. He sido informado (a) de que la meta de este estudio es: Analizar un Caso clínico de una paciente con diagnóstico Síndrome de Turner atendida en el Centro de Salud Teniente Hugo Ortiz de Santa Rosa, mediante la revisión de la historia clínica, para la aplicación del proceso de Atención de enfermería.

Reconozco que la información que yo provea en el curso de esta investigación es estrictamente confidencial y no será usada para ningún otro propósito fuera de los de este estudio sin mi consentimiento. He sido informada de que puedo hacer preguntas sobre el proyecto en cualquier momento y que puedo retirarme del mismo cuando así lo decida, sin que esto acarree perjuicio alguno para mi persona. De tener preguntas sobre mi participación en este estudio, puedo contactar a Betty Marlyn Carreño Romero al teléfono 0986283613 y Bryan Ariel Espinoza Belduma al teléfono 0989929535.

Ana Belen Castro Oriego

Nombre del Participante



Firma del Participante

07-06-2022

Fecha