

Neonato con trisomía 18 hospitalizado: cuidados de matronería centrados en mejorar la calidad de vida.

RN with trisomy 18, hospitalized: midwifery care focused on improving quality of life

Carolina Rivera-Torres¹ , Pía Flores-Requena² , Francisca Rojo-Lazo³¹ 

¹ Matrona clínica UPC Neonatología Hospital Regional de Antofagasta, Lic. en Obstetricia y Puericultura, Esp. en Neonatología.

² Matrona clínica UPC Neonatología Hospital Regional de Antofagasta, Mg. en Enfermería Pediátrica y Neonatología, Esp. en Neonatología.

³ Matrona, Esp. en Neonatología, Mg. Educación, Escuela de Obstetricia Puericultura Universidad de Valparaíso.

*Correspondencia, Email: caro.rivera.torres@gmail.com - pia.flores.r@gmail.com

RESUMEN

Se presenta caso clínico de paciente hospitalizado en una unidad de paciente crítico neonatal, de 37 semanas de edad gestacional, con diagnóstico antenatal de trisomía 18 y observación de Tetralogía de Fallot 1.

Según estadísticas publicadas, la trisomía 18 produce falla multiorgánica, ocasionando la muerte del paciente en la mayoría de los casos 2-3-4-5. Es por ello que estos casos, el neonato debe recibir tratamiento paliativo y, además, los profesionales a cargo debieran proporcionar a su familia la tranquilidad necesaria para enfrentar este escenario .2

Su atención intrahospitalaria incluye a diversos especialistas que, junto al equipo de matronas clínicas neonatales, influyen directamente en su calidad de vida.

La humanización de los procedimientos en neonatología debería ser un proceso que abarque aspectos biológicos, psicológicos, sociales y que gestione acciones aplicables a la realidad local hospitalaria.

La importancia de las interacciones de los padres, la familia y el recién nacido para el apego y bienestar del grupo familiar, pretende ser nuestro objetivo. Lo que fomentará mejoras que involucren a los padres en la hospitalización.

Esta tesis propone como plan de mejora protocolizar las visitas de pacientes con mal pronóstico, para así -con base en los cuidados centrados en la familia- 6 generar beneficios al neonato y a su núcleo familiar.

ABSTRACT

A clinical case of a patient hospitalized in a Neonatal Critical Care Unit, 37 weeks gestational age, with prenatal diagnoses of trisomy 18, observation Tetralogy of Fallot 1, is presented.

According to published statistics, trisomy 18 would produce multiple organ failure, causing the death of the patient in the majority of cases 2-3-4-5, which is why these neonates should receive palliative treatment, and also provide their family with peace of mind to face this scenario. 2

Their in-hospital care includes various specialists who, together with the team of neonatal clinical midwives, directly influence their quality of life.

The humanization of procedures in neonatology should be a process that encompasses biological, psychological, and social aspects and that manages actions applicable to the local hospital reality.

The importance of the interactions of parents, family and NB for the attachment and well-being of the family group is intended to be our objective. Which will encourage improvements that involve parents in hospitalization.

This thesis proposes as an improvement plan to protocolize the visits of patients with a poor prognosis and thus, based on family-centered care 6, generate benefits for the neonate and its core.

Palabras claves: Síndrome de trisomía 18 (T18) o Síndrome de Edward, Adecuación esfuerzo terapéutico, Tetralogía de fallot, Calidad de vida.

Key words: Trisomy 18 (t18) or Edward Syndrome, Adequacy of therapeutic effort, Tetralogy of fallot, Quality of life.

INTRODUCCIÓN

La trisomía 18 (T18) o Síndrome de Edwards es un trastorno cromosómico autosómico que se caracteriza por la presencia de un cromosoma extra completo. Existen casos en la literatura de T18 en mosaico y de trisomía parcial. [7]

Los reportes de esta trisomía en recién nacidos se calcula entre 1 en 6.000 y 1 en 8.000 casos, siendo la segunda alteración cromosómica autosómica en frecuencia después de la trisomía 21.

Adquiere un valor más alto si se considera la muerte fetal y la interrupción voluntaria del embarazo después del diagnóstico prenatal. La edad materna es un factor de riesgo que aumenta la frecuencia del T18. Los recién nacidos (RN) con T18 tienen una elevada mortalidad: aproximadamente el 50% viven más de una semana y alrededor del 5-10% viven más allá del primer año. Se conocen pocos casos que sobrevivan después de los cinco años. [9]

Frecuentemente, la detección del síndrome de T18 se sospecha en la etapa prenatal en función de la presencia de marcadores ecográficos y pruebas bioquímicas en el suero materno, o por algunas anomalías anatómicas diagnosticadas en la ecografía prenatal, por lo cual se realiza una biopsia de vellosidad corial, amniocentesis o cordocentesis para realizar un cariotipo o Fluorescense In Situ Hibridization (FISH) o hibridación genómica comparativa por microarreglos (mHGC) [10-11]. E. En la vida extrauterina se identifica habitualmente con cariotipo bandas G en sangre periférica del recién nacido. [11]

Datos epidemiológicos a nivel nacional y regional

Chile es uno de los países que tiene la mayor tasa de malformaciones congénitas a nivel latinoamericano. Ha habido un aumento global en la incidencia de Trisomía 13 y 18. Su principal causa es la postergación de la maternidad.

Las malformaciones fetales congénitas (MFC) representan la segunda causa de muerte fetal en Chile, que varía entre el 20,8 y el 24,5% [12-13], por detrás de la mortalidad asociada al parto de pretérmino (75 a 80%, principalmente antes de las 32 semanas). [14] Se estima que en el mundo, 1 de cada 33 lactantes nace anualmente con alguna malformación. De ese total, 270.000 fallecen durante los primeros 28 días de vida. [16]

En Chile la prevalencia al nacer es de 3,1%, tasa superior a la que exhibe el resto de los países sudamericanos, a excepción de Brasil, y que implica una mortalidad del 0,7-0,8%. Esta cifra es, en todo caso, significativamente menor al promedio latinoamericano junto con Argentina, lo que se puede explicar por la calidad de la atención prenatal (PN).

Algunos estudios revelan que los riesgos aumentan en áreas urbanas, pero el riesgo de mortalidad dentro de la patología disminuye por la facilidad del diagnóstico prenatal, el cual no es tan accesible en la zona rural. [15]

Políticas públicas en Chile y otros antecedentes relevantes

Acorde a la evidencia de las ciencias en desarrollo infantil temprano, el Programa de Apoyo al Desarrollo Biopsicosocial ha fortalecido las prestaciones para la atención integral de la gestación, el nacimiento y la vigilancia de la salud y del desarrollo durante la infancia. A través de los programas de Salud de la Mujer y Salud Infantil, el Sistema de Protección Integral a la Infancia y de Chile Crece Contigo, se apoya la labor de los equipos de salud y educación y, además, se fomenta el trabajo en red para la atención de familias con niños(as) hasta su ingreso al sistema escolar. [6]

Uno de estos lineamientos para el apoyo al desarrollo infantil han sido los fondos destinados a la atención de niños con déficit, rezago o vulnerabilidades en su desarrollo integral. La gran variedad de estas modalidades de apoyo responde a la consideración de la diversidad geográfica, cultural y étnica de nuestro país. [6]

Asimismo, se observa en estas mediciones que los resultados de rezago y retraso están significativamente relacionados con el nivel socio económico, reflejando mayores niveles de alteraciones en el desarrollo en los quintiles de menores ingresos. Esta situación ha llevado que una de las metas de los objetivos estratégicos del Plan de Salud de la década 2011- 2020, sea la recuperación del rezago del desarrollo en un 15%. Es decir, bajar la prevalencia desde un 25,2 % a un 21,4 %, cifra que va a orientar el máximo de los esfuerzos en salud y de la red comunal. [6]

Por esta razón, las diferentes modalidades de apoyo al desarrollo infantil enfrentan el desafío de aumentar su efectividad en la atención de rezago, riesgo o retraso en el desarrollo para que todos los niños(as) chilenos alcancen su máximo potencial de desarrollo, bienestar y salud integral. [6]

En nuestro país el aborto era considerado un delito penal, en todo tipo de finalización voluntaria del embarazo. En 2015 se presentó un proyecto de ley que despenalizaba parcialmente el aborto, sólo en las causales de violación, inviabilidad fetal y riesgo de vida de la madre, el cual se aprobó en 2017 y fue promulgada ese mismo año como Ley N° 21.030.

Incompatibilidad con la vida extrauterina de carácter letal.

Esta normativa permite la interrupción en caso de que el embrión o feto padezca de una alteración estructural congénita o genética que sea incompatible con la vida extrauterina. Para realizar la intervención se debe contar con dos diagnósticos por escrito de médicos especialistas en igual sentido. [17]

En la actualidad existe un número limitado de patologías en las condiciones señaladas en la ley, las cuales están afectas al dinamismo del progreso de la ciencia y

tecnología en la medicina moderna y, particularmente, en la medicina materno-fetal, neonatología, cirugía infantil y genética.

Las alteraciones cromosómicas incompatibles con la vida más observadas y que habitualmente progresan más allá del primer trimestre de gestación, son las trisomías 18, 13, 9 y las triploidías. La prevalencia de las trisomías 18 y 13 es de alrededor de 1:4.000/1:8.000 de recién nacidos y 1:5.000/1:20.000 de recién nacidos respectivamente, mientras que la trisomía 9 y las triploidías son mucho menos frecuentes. (j. Gemelos acárdicos. También cabe consignar la ausencia de formación de corazón en uno de los gemelos monocigóticos). [18]

OBJETIVO GENERAL

Protocolizar cuidados que aporten en mejorar la calidad de vida de un paciente con Trisomía 18, durante su hospitalización en UPC Neonatal.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Reportar un caso de trisomía 18 hospitalizado en Unidad de Paciente Crítico Neonatal.
- Plantear lineamientos unificados de atención para pacientes con este diagnóstico para el personal de salud.
- Potenciar la participación de la familia en los cuidados intrahospitalarios de pacientes con trisomía 18.

CASO CLÍNICO: ANTECEDENTES MÁS RELEVANTES DEL EMBARAZO Y PARTO

El caso clínico analizado es el siguiente: madre primigesta de 22 años, embarazo de 37 semanas, controlado en policlínico de Alto Riesgo Obstétrico, por diagnóstico prenatal de Trisomía 18, restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) severo precoz y observación de Tetralogía de Fallot [1].

Con fecha 16 de noviembre de 2022 a las 11:09 am., nace por cesárea, recién nacida de sexo femenino, dados los diagnósticos mencionados anteriormente más presentación podálica, cuya antropometría de nacimiento fue la siguiente: peso: 1.370 gramos; talla: 40 centímetros; perímetro cefálico: 30,5 centímetros; perímetro torácico: 24,5 centímetros.

Antecedentes relevantes de la atención neonatal inmediata del recién nacido

Recién nacido rosado, llanto débil, sin apremio respiratorio, sin requerimiento de oxígeno adicional, saturando 98-100% con fio2 ambiental, con puntaje APGAR de 8-9. Se ingresa a Unidad Paciente Crítico Neonatología, para estudio y manejo.

Diagnóstico de ingreso

1. Recién nacido de término de 37 semanas de edad gestacional, pequeño severo para edad gestacional.
2. Trisomía 18.
3. Observación antenatal de Tetralogía de Fallot.
4. Cesárea por comorbilidades fetales.

Diagnósticos actuales

1. Lactante menor femenina con desnutrición y talla baja.
2. Inmunizaciones incompletas por Programa nacional de inmunización (PNI).
3. Trisomía 18.
4. Comunicación interauricular y Comunicación interventricular.
5. Megacisterna magna.
6. Conjuntivitis aguda tratada.
7. IgG toxoplasma (+).
8. Anemia multifactorial.
9. Colestasis
10. Epilepsia secundaria.
11. Conjuntivitis neonatal por pseudomona y S. Hominis tratada.
12. Urosepsis por Escherichia Coli BLEE (+) tratada.
13. Neumonía bilateral tratada.
14. Observación hipoacusia neurosensorial izquierda.

Cuadro esquemático de hitos, durante la hospitalización del recién nacido en unidad de paciente crítico neonatal. (Ver Anexo, Tabla 1).

MATERIAL Y MÉTODO

Los datos utilizados en esta tesis fueron recolectados a través de una observación sistemática controlada de ficha clínica neonatal, cuidando el anonimato del paciente y su familia, 19-20 previa firma de consentimiento informado de padres para uso de datos registrados en ficha clínica.

DISCUSIÓN

Un estudio demuestra la evolución de la formación de matronas y matrones en Chile para brindar atención de salud humanizada y de calidad a la mujer en todo su curso de vida, en el ámbito de la salud sexual, reproductiva y recién nacido. [21] En las unidades de neonatología a lo largo del país, se cuenta con conocimiento de ciencias básicas y específicas para intervenir, según indicación del médico pediatra o neonatólogo en el manejo de los recién nacidos hospitalizados con problemas de salud que requieran atención de alta complejidad.

El rol de los profesionales de la matronería en este tipo de casos clínicos es fundamental en la evolución del paciente ya que son responsables de la atención directa del paciente, correspondiendo formular y ejecutar tareas específicas según las condiciones de este, ejecutar las indicaciones médicas, supervisar el cumplimiento del plan de atención de matronería y llevar todos los registros de los pacientes a su cargo.

Además de las labores mencionadas anteriormente, van en plena colaboración y trabajo en conjunto con médicos interconsultores, equipo multidisciplinario como kinesiólogos, nutricionistas, fonoaudiólogos, psicólogos y técnicos en enfermería en nivel superior (TENS) de la unidad de UPC Neonatología que asisten a

la atención y evolución del paciente, en los ámbitos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento, enfocado en el neurodesarrollo y bienestar dentro su hospitalización.

CONCLUSIÓN

Se puede concluir que en una unidad de neonatología se puede implementar un registro de casos de pacientes con malformaciones congénitas o síndromes genéticos, para así contar con estadísticas reales.

Por otra parte, se concluye que este tipo de servicios no cuentan con un protocolo formal de visitas para pacientes con mal pronóstico, es por esto que se creó un instrumento apropiado (protocolo) para llevar a cabo un acompañamiento acorde a estos pequeños pacientes.

PLAN O PROPUESTA DE MEJORA

Uno de los objetivos propuestos al comienzo de esta tesis fue potenciar la participación de la familia en los cuidados intrahospitalarios de pacientes con trisomía 18. Para llevarlo a cabo se planteó como plan de mejora aumentar el número de visitas de familiares o personas significativas para pacientes hospitalizados en UCIN con mal pronóstico.

A través de este potencial aumento del número de visitas se aspira a fortalecer las oportunidades de apego del paciente y su entorno familiar, por medio de actividades o métodos como la musicoterapia y el Método Canguro, que a pesar de que se llevan a cabo en este servicio de neonatología no están implementados para pacientes con mal pronóstico, sino solo para pacientes prematuros.

CONFLICTOS DE INTERÉS

Las Autoras declaran no tener conflicto de intereses.

FUENTE DE FINANCIAMIENTO

Este trabajo no posee fuentes de financiamiento externo

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

- Conceptualización: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena, Francisca Rojo-Lazo
- Curación de datos: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena
- Investigación: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena
- Metodología: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena, Francisca Rojo-Lazo
- Administración del proyecto: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena, Francisca Rojo-Lazo
- Recursos: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena
- Supervisión: Francisca Rojo-Lazo
- Visualización: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena

- Redacción – borrador original: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena
- Redacción – revisión y edición: Carolina Rivera-Torres, Pía Flores-Requena, Francisca Rojo-Lazo

REFERENCIAS

1. **Tetralogía de Fallot [Internet]**. Mayoclinic.org. 2021 [citado el 27 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/tetralogy-of-fallot/symptoms-causes/syc-20353477>
2. **Bautista S, Melián A, Santana I, Martín del Rosario F, Peña E**, Tratamiento Rehabilitador del paciente con Síndrome de Edwards de larga supervivencia. Servicio de Medicina Física y Rehabilitación. Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias. España. An Pediatría (Barc) 2006
3. **Departamento de Servicios de Salud del estado de Texas**, Epidemiología y Vigilancia de Defectos de Nacimiento, Serie de Factores de Riesgo de Defectos de Nacimiento: Trisomía 18 (Síndrome de Edwards). 2007; 1-6.
4. **Aytés AP**. SÍNDROME de EDWARDS (Trisomía 18) [Internet]. Aeped.es. [citado el 27 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/5-edwards.pdf>
5. **Efisioterapia.net**. [citado el 27 de marzo de 2023]. Disponible en: [http://\(www.efisioterapia.net/articulos/influencia-del-tratamiento-fisioterapeutico-la-calidad-vida-del-paciente-sindrome-edwards](http://(www.efisioterapia.net/articulos/influencia-del-tratamiento-fisioterapeutico-la-calidad-vida-del-paciente-sindrome-edwards)
6. **Gob.cl**. [citado el 27 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.crececontigo.gob.cl/wp-content/uploads/2015/11/Orientaciones-tecnicas-para-las-modalidades-de-apoyo-al-desarrollo-infantil-Marzo-2013.pdf>
7. **Pérez A**. Síndrome de Edwards (Trisomía 18)
8. **Cereda A., Carey J.C**. The trisomy 18 syndrome. J Rare Dis. 2012;7(1):81
9. **Carey JC**. Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. Management of genetic syndromes. New York: John Wiley & Sons; 2010.
10. **Irving C, Richmond S, Wren C, Longster C, Embleton ND**. Changes in fetal prevalence and outcome for trisomies 13 and 18: A population-based study over 23 years. J Matern Fetal Neonatal Med. 2011;24:137-41.
11. **Saldarriaga W, García-Perdomo HA, Arango-Pineda J**. Karyotype versus genomic hybridization for the prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities: A meta-analysis. Am J Obstet Gynecol. 2015;212.

12. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Revista Biomédica*. 2010;30(1):65-71.

13. Nazer J, Ramírez C, Cifuentes L. Atresia de Esófago y sus Asociaciones Preferenciales. *Revista chilena de pediatría*. 2011;82:35-41.

14. Ovalle A, Kakarieka E, Díaz M, Huidobro G, Acuña T, Morong MJ. Mortalidad perinatal en el parto prematuro entre 22 y 34 semanas en un hospital público de Santiago, Chile. *Revista chilena de obstetricia y ginecología*. 2012;77:263-70.

15. Hernández R, Suarez H, Hinojosa J. Comportamiento Clínico de la Trisomía 18. 2006;2

16. Organización Mundial De La S. Anomalías congénitas. Nota descriptiva 370. OMS, Centro de prensa. 2012.

17. ChileAtiende. Ley que regula la despenalización de la interrupción voluntaria del embarazo [Internet]. Gob.cl. [citado el 27 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.chileatiende.gob.cl/fichas/41507-ley-que-regula-la-despenalizacion-de-la-interrupcion-voluntaria-del-embarazo>

18. Minsal.cl. [citado el 27 de marzo de 2023]. Disponible en: https://www.minsal.cl/wp-content/uploads/2018/02/NORMA-IVE-ACOMPANAMIENTO_02.pdf

19. Bioquímico Dr. Iván José Montenegro. DISEÑO METODOLÓGICO EN INVESTIGACIÓN [Internet]. 2022 mayo 8. Disponible en: <https://postitulo.obstetriciauv.cl/course/view.php?id=159>

20. Almiñana M, Lluís R, Gea B, Marquet R, Ramón P, Castell M, et al. Los 4 principios básicos de Bioética [Internet]. Camfic.cat. [citado el 17 de abril de 2023]. Disponible en: http://gestorweb.camfic.cat/uploads/ITEM_540_EBLOG_1848.pd

21. Scielo.cl. [citado el 1 de marzo de 2025]. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_art-text&pid=S0717-75262020000200115

ANEXOS

Tabla 1. Cuadro resumen de hitos en la evolución de paciente

Fecha	Hito
16/11/2022	Nace
17/11/2022	Primera evaluación de Genetista y entrevista con los padres.
17/11/2022	Primera evaluación psicológica a padres de paciente.
21/11/2022	Primera evaluación y terapia kinésica. Primera ingesta de leche materna.
22/11/2022	Primera ecografía cerebral.
23/11/2022	Primera evaluación con Fonoaudióloga.
16/01/2023	Primera alimentación directa al pecho materno con apoyo de fonoaudióloga.
26/01/2023	Primera evaluación de Terapeuta ocupacional.
27/01/2023	Inicio de terapia con ortesis en manos.
31/01/2023	Evaluación nutricional.
10/02/2023	Acuerdo de Adecuación esfuerzo terapéutico.
27/02/2023	Traslado a Servicio de Pediatría.
14/03/2023	Alta médica a su domicilio.