

## PERFIL CLÍNICO DE PACIENTE PEDIATRICO CON SINDROME DE SILVER-RUSSELL QUE ACUDE AL CENTRO DE SALUD LLACAO, CANTÓN CUENCA.

Astudillo Cambi Karla Amanda <sup>1</sup>

### RESUMEN

El síndrome de Silver- Russell o Russell -Silver es un trastorno genético que se caracteriza por limitado crecimiento intrauterino (RCIU), deficiencia en su desarrollo después del nacimiento, tamaño de la cabeza relativamente grande, asimetría del cuerpo y dificultades en la alimentación. La atención y seguimiento de niños con Síndrome de Silver Russel como en estos casos detectados requiere de la participación de un equipo multidisciplinario en el área de la salud y el tratamiento médico lo más pronto posible con el fin de no presentar complicaciones posteriores. El objetivo de esta investigación fue analizar *los* aspectos clínicos y genéticos de un paciente pediátrico con síndrome de Silver Russell que acude al Centro de Salud Llaao, así como su impacto en el crecimiento y desarrollo.

En cuanto a la metodología empleada en este proceso investigativo es la cualitativa que corresponde al estudio de caso, con el fin de comprender a profundidad el objeto de estudio y la exploración de los factores clínicos, genéticos y ambientales para alcanzar niveles explicativos de relaciones causales encontradas entre ellas. El estudio de caso en pacientes pediátricos constituye una estrategia de diseño de la investigación, adquiriendo conocimientos específicos sobre las opciones de tratamiento y las implicancias en pacientes afectados por este síndrome.

En cuanto al caso detectado, se trata de un paciente femenino de 5 años, 3 meses de edad, en situación de abandono, presenta síndrome de Silver Russell, diagnosticado en base a parámetros clínicos, genéticos y ambientales, producto del trabajo en equipo del Centro de Salud Llaao durante el periodo 2023-2024. Los hallazgos encontrados nos permiten determinar que existe retraso en el lenguaje, desnutrición crónica infantil y dificultad en el aprendizaje.

**Palabras clave:** síndrome de Silver -Russell, paciente pediátrico, estudio de caso clínico.

---

<sup>1</sup> Docente de la Carrera de Técnico en Enfermería, Instituto Superior Tecnológico American College, E-mail: [karla.astudillo@americancollege.edu.ec](mailto:karla.astudillo@americancollege.edu.ec), ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8661-8722>

## CLINICAL PROFILE OF A PEDIATRIC PATIENT WITH SILVER-RUSSELL SYNDROME WHO ATTENDS THE LLACAO HEALTH CENTER, CUENCA CANTON.

### ABSTRACT.

Silver- Russell or Russell- Silver syndrome is a disorder characterized by limited intrauterine growth (IUGR), deficiency in its development after birth, relatively large head size, body asymmetry and feeding difficulties. The care and follow-up of children with Silver- Russel Syndrome, as in these detected cases, requires the participation of a multidisciplinary team in the area of health and treatment as soon as possible in order to avoid subsequent complications. The objective of this research is to analyze the clinical and genetic aspects in a pediatric patient with Silver Russell syndrome who attend the Llacao Health Center and its impact on growth and development.

Regarding the methodology used in this research process, it is the qualitative one that corresponds to the case study in order to deeply understand the object of study and the exploration of clinical, genetic and environmental factors in order to reach explanatory levels of relationships causes found between them. The case study in pediatric patients constitutes a research design strategy, acquiring specific knowledge about treatment options and implications for patients affected by this syndrome.

The detected case, it is a female patient, 5 years and 3 months old, in a situation of abandonment, with Silver Russell syndrome, diagnosed based on clinical, genetic and environmental parameters, a product of the teamwork of the Center of Health Llacao during the period 2023-2024. The findings allow us to determine that there is language delay, chronic childhood malnutrition and difficulty in learning.

**Keywords:** Silver Russell syndrome, pediatric patient, clinical case study.

### INTRODUCCIÓN

Este trabajo da cuenta del análisis de la presencia del síndrome de Silver- Russell en pacientes pediátricos, como un trastorno genético que afecta el crecimiento y desarrollo de los niños, despertando el interés en este estudio debido a su complejidad y particularidad en pacientes pediátricos. Durante la investigación, se descubrió que este síndrome presenta una amplia variedad de manifestaciones clínicas y desafíos médicos.

El síndrome de Silver- Russell descrito por primera vez por Silver en 1953 y Russell en 1954, al principio se pensó que estaban describiendo dos condiciones separadas; los médicos tardaron casi 20 años en darse cuenta que estas condiciones

eran la misma afección. “El trastorno generalmente se llama síndrome de Russell-Silver en los Estados Unidos y síndrome de Silver-Russell en Europa” (Wakeling, 2020)

Silver resaltaba la talla baja y la “hemihipertrofia congénita” y Russell resalta el “enanismo intrauterino” y la “disostosis craneofacial” (Pérez ., y Lapunzina 2015 a.)

Este caso en particular brindó la oportunidad de explorar los aspectos clínicos, genéticos y ambientales relacionados con esta condición. Además, se dio la posibilidad de comprender mejor los mecanismos subyacentes de la enfermedad y su impacto en el crecimiento y desarrollo infantil.

El síndrome de Silver- Russell es un *trastorno* genéticamente heterogéneo cuyo fenotipo clínico incluye restricción del *crecimiento* intrauterino y posnatal, anomalías craneofaciales, asimetría *corporal*, *bajo* índice de *masa corporal* y dificultades en la alimentación, se caracteriza por retraso del crecimiento intrauterino asimétrico, con circunferencia craneal normal, barbilla pequeña y puntiaguda, que proporciona un aspecto de rostro triangular. Se puede, además, presentar asimetría corporal, entre otros, tiene una incidencia mundial estimada de 1 en 30.000- 100.000 nacimientos, aunque este número es, probablemente, subestimado (Cammarata, et al. 2020, p. 258 a.)

Al analizar el caso con síndrome de Silver-Russell en el Centro de Salud de Llaaco, se ampliaron los conocimientos sobre los criterios de diagnóstico, las opciones de tratamiento y las implicaciones a largo plazo. Algunos aspectos importantes para la atención, tratamiento y seguimiento, es la sensibilización y empatía de esta enfermedad para brindar un mejor cuidado y apoyo a los pacientes pediátricos.

## MARCO TEÓRICO

### Síndrome de Silver-Russell en pacientes pediátricos.

#### Factores Clínicos.

El retraso del crecimiento intrauterino asimétrico es una de las principales características clínicas, a pesar que la mayoría de los embarazos llegan a término, sin antecedentes de complicaciones obstétricas. Este se prolonga en el período posnatal y no ocurre por deficiencia de la hormona de crecimiento, aunque su pulsatilidad anormal es común en esta entidad (Cammarata, et al. 2020 p. 260 b.)

En el síndrome de Silver- Russell se tiene que se produce por la alteración del cromosoma 11 y el cromosoma 7. El cromosoma 11 es uno de los 23

pares de cromosomas que se encuentran en el núcleo de las células humanas. Es uno de los cromosomas más grandes y contiene alrededor de 135 millones de pares de bases de ADN.

Según Saavedra (2020) los cromosomas son:

Estructuras compuestas por una molécula de ADN continua y unas proteínas asociadas. Se encuentran ordenadamente en el interior del núcleo de las células eucariotas y contienen la mayor parte de su material genético. Estas estructuras se observan con mayor claridad durante la división celular. En los cromosomas se encuentran los genes, muchos de los cuales codifican para las proteínas, las enzimas y la información necesaria para la vida de cada célula (p.2).

Es importante saber que muchos cromosomas cumplen funciones netamente estructurales, lo que quiere decir que permiten una disposición específica de los genes en el interior nuclear.

#### Signos y síntomas del síndrome de Silver- Russell.

Los signos y síntomas que se presentan en el síndrome de Silver-Russell son los siguientes:

Las extremidades superiores e inferiores tienen longitudes diferentes, presencia de manchas de color café en la piel, el dedo meñique está curvado hacia el dedo anular, retraso en el desarrollo óseo en comparación con la edad cronológica, dificultad para alcanzar un crecimiento adecuado, padecimiento de reflujo gastroesofágico.

Problemas renales como riñón en forma de herradura, hidronefrosis, válvulas uretrales posteriores y acidosis tubular renal. Nacimiento con un peso inferior al promedio, tamaño normal de la cabeza, dificultad en el crecimiento, brazos más cortos de lo habitual, estatura más baja de lo normal, dedos de manos y pies cortos y gruesos, inflamación del esófago, frente amplia con una

cara en forma de triángulo, así como un mentón pequeño y estrecho (*Santos, 2023*)

### **Etiología del Síndrome de Silver- Russell**

La etiología del síndrome de Silver-Russell es compleja y multifactorial, involucrando tanto factores genéticos como epigenéticos. Aunque se han identificado diversas alteraciones genéticas y epigenéticas asociadas con el síndrome, en muchos casos la causa exacta sigue siendo desconocida. A continuación, se mencionan algunos de los factores etiológicos implicados:

Disomía uniparental de origen paterno en el cromosoma 7, ésta es la anomalía genética más comúnmente asociada con el síndrome de Silver-Russell, presente en alrededor del 50% de los casos. Se caracteriza por tener dos copias del cromosoma 7, provenientes del padre y ninguna copia proveniente de la madre en algunas células del organismo.

Mutaciones y alteraciones genéticas: Además de la disomía uniparental del cromosoma 7, se han identificado mutaciones y alteraciones en otros genes que pueden contribuir al síndrome de Silver-Russell. Por ejemplo, se han encontrado alteraciones en los genes H19, IGF2, CDKN1C y KCNQ1OT1, entre otros.

Alteraciones epigenéticas: Se ha observado que el síndrome de Silver-Russell está asociado con alteraciones epigenéticas, que son cambios químicos en el ADN que pueden afectar la expresión génica. Estas alteraciones epigenéticas pueden influir en la regulación de los genes implicados en el crecimiento y desarrollo, y se ha encontrado que afectan especialmente a los genes H19 e IGF2.

### **Manifestaciones Clínicas**

Según Pérez G., y Lapunzina, P (2015 b.) se pueden presentar algunas manifestaciones en pacientes pediátricos con síndrome de Silver Russell como: Retraso del crecimiento intrauterino, restricción del crecimiento postnatal, escasa

ganancia ponderal, macrocefalia relativa, asimetría corporal, retraso del desarrollo psicomotor entre otros ( p. 47)

**Factores Genéticos:** Algunos trastornos genéticos asociados con alteraciones en el cromosoma 11 incluyen: Síndrome de WAGR: Una enfermedad genética poco común que se caracteriza por la presencia de tumores renales, aniridia (ausencia parcial o completa del iris del ojo), anomalías genitourinarias y retraso del desarrollo mental. Síndrome de Jacobsen: Un trastorno raro que afecta múltiples sistemas del cuerpo y se caracteriza por discapacidad intelectual, retraso en el crecimiento y desarrollo, rasgos faciales distintivos y anomalías cardíacas, entre otros síntomas (Mendieta, y Rodríguez 2014, pps. 28-29)

Síndrome de delección cromosómica: Se debe a la pérdida de partes de los cromosomas, pueden acusar anomalías congénitas graves y marcada discapacidad física e intelectual. Los síndromes de delección cromosómica específicos tienen menos probabilidades de sospecharse antes del nacimiento, pero pueden descubrirse incidentalmente en ese momento si se realiza el cariotipo por otras razones. El diagnóstico postnatal se sospecha por la apariencia clínica y se confirma por cariotipo, si la delección es relativamente grande, o mediante otras técnicas citogenéticas tales como la hibridación fluorescente in situ o análisis de micromatrices (Powel, 2023).

El cromosoma 7 es uno de los 23 pares de cromosomas presentes en las células humanas. A nivel anatómico, consta de los siguientes elementos: brazos, centrómero y banda cromosómica.

Brazos: Cada cromosoma tiene dos brazos, conocidos como brazo corto (p) y brazo largo (q). En el caso del cromosoma 7, el brazo corto se designa como 7p y el brazo largo como 7q. Los cromosomas presentan al microscopio óptico una forma de bastón con una constricción llamada

centrómero que divide el cromosoma en dos brazos desiguales de tamaño. El brazo mayor se llama “q”. Al brazo corto se le llamó “p” de “petite” pequeño en francés, y al brazo largo, siguiendo el mismo criterio se debería haber llamado “g” o sea “grand”, pero se le puso “q” por ser la letra que en el abecedario sigue a la p (Sabater, 2020)

Los Centrómeros: Son la parte de los cromosomas que reparten la información genética entre las células hijas durante la división celular. Los centrómeros enrollan el ADN en sentido contrario al de los cromosomas, las alteraciones en la estructura y funcionamiento de esta región de los cromosomas están asociadas a enfermedades como el síndrome de Down y la esclerodermia El centrómero es una región especializada del cromosoma que se encuentra cerca del centro y desempeña un papel crucial en la separación adecuada de los cromosomas durante la división celular. En el cromosoma 7, el centrómero divide al cromosoma en dos partes distintas: el brazo p y el brazo q (Instituto de Ciencia, Innovación y Universidades, 2015)

Banda cromosómica: Para Esparza et al., (2017) el cromosoma está constituido por una molécula de ADN que mantiene su estructura e integridad con la ayuda de otras moléculas. Las cromosomopatías son padecimientos que resultan de una cantidad mayor o menor de material hereditario y son causa de anomalías congénitas en menos del 2% de los recién nacidos vivos (p. 30)

Además, es importante destacar que el cromosoma 7 también puede presentar variaciones estructurales o alteraciones genéticas, como deleciones, duplicaciones o translocaciones, que pueden estar asociadas con trastornos genéticos específicos.

#### **Factores de riesgo en pacientes pediátricos**

Existen diferentes factores de riesgo en pacientes con síndrome de Silver- Russell como: Los

trastornos del crecimiento y desarrollo que son causados por una variedad de factores, es decir, no se pueden identificar una única causa en la mayoría de los casos, sin embargo, algunos estudios clasifican los factores de riesgo en categorías biológicas y ambientales.

Entre los factores biológicos de riesgo se incluyen los errores genéticos del metabolismo, las malformaciones congénitas como el síndrome de Down y otros trastornos genéticos, la prematuridad, la falta de oxígeno grave en el cerebro, la ictericia severa, la meningitis, la encefalitis, entre otros.

En cuanto a los factores ambientales, se encuentran las condiciones de salud precarias, la falta de recursos sociales, el estrés familiar y las prácticas inadecuadas de cuidado y educación, entre otros.

Es importante destacar que, dentro de los factores de riesgo biológicos, el nacimiento prematuro y el bajo peso son los más estudiados debido a su mayor incidencia en los trastornos del desarrollo. Por otro lado, la pobreza medida por la condición física del hogar (vivienda), el nivel de estimulación cognitiva en el hogar, la salud del niño, el estilo de vida de los padres y el cuidado del niño, constituyen los factores ambientales más significativos.

#### **Evaluación diagnóstica**

El diagnóstico se basa en una evaluación clínica exhaustiva, que incluye: las características físicas, medidas de longitud al nacimiento y los primeros dos años de vida, el análisis del crecimiento, los rasgos faciales, la asimetría corporal, las medidas antropométricas (peso y talla).

Es necesario realizar pruebas genéticas, como el análisis de metilación del ADN, para confirmar el diagnóstico, estudio del cariotipo molecular.

## Tratamiento farmacológico

El síndrome de Silver Russell es una enfermedad genética poco común que afecta el crecimiento y el desarrollo en pacientes pediátricos. El tratamiento para este síndrome se enfoca principalmente en abordar los síntomas y complicaciones específicas de cada paciente, ya que puede variar de una persona a otra.

Algunas de las intervenciones farmacológicas que pueden ser consideradas en el tratamiento del SSR incluyen:

**Hormona de crecimiento:** En algunos casos, se puede prescribir la hormona de crecimiento (GH) para mejorar el crecimiento lineal en niños con el síndrome de Silver-Russell. La administración de GH puede ayudar a aumentar la velocidad de crecimiento y mejorar la estatura final en estos individuos.

**Terapia hormonal:** En algunos casos, se puede considerar la terapia hormonal para tratar los desequilibrios hormonales que pueden estar presentes en el SSR. Esto puede incluir el uso de hormonas como la hormona tiroidea, hormona de crecimiento adicional o terapia hormonal de reemplazo.

**Medicamentos para la hipoglucemia:** Algunos pacientes con SSR pueden presentar hipoglucemia (niveles bajos de azúcar en sangre). En caso de hipoglucemia persistente, se pueden utilizar medicamentos como el diazóxido conocido con el nombre de proglycem o el octreótido para ayudar a mantener niveles estables de glucosa en la sangre.

## Tratamiento no farmacológico:

Apoyo psicológico y educativo, con el fin de fortalecer el equilibrio emocional, socioemocional y estrategias educativas tanto al paciente como a su familia. Nutrición adecuada para garantizar una dieta equilibrada y adaptada a las necesidades del paciente. Terapia del lenguaje, con el fin de mejorar la comunicación y las habilidades

lingüísticas a través de la terapia especializada. Terapia ocupacional y fisioterapia, especialmente para mejorar la fuerza muscular, la coordinación y las habilidades motoras a través de terapias específicas.

## METODOLOGÍA

Metodología cualitativa con estudio de caso clínico de paciente pediátrico en situación de abandono, a través de la exploración y análisis de factores clínicos, genéticos y ambientales que diagnosticaron la presencia del síndrome de Silver Russell.

En este proceso se indagó también sobre las opciones de tratamiento y seguimiento por parte del personal médico, educativo y familiar.

En cuanto al caso detectado, se trata de un paciente femenino de 5 años, 3 meses de edad, en situación de abandono, presenta síndrome de Silver-Russell, diagnosticado sobre la base de parámetros clínicos, genéticos y ambientales, producto del trabajo en equipo del Centro de Salud Llaico durante el periodo 2023-2024. Los hallazgos encontrados permiten determinar que existe retraso en el lenguaje, desnutrición crónica infantil y dificultad en el aprendizaje.

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Paciente de 5 años 3 meses de edad, sexo femenino, en situación de abandono que acude al Centro de Salud de la parroquia Llaico, perteneciente al Cantón Cuenca, con antecedentes de síndrome de Silver- Russell, estrabismo y desnutrición crónica.

Se realizan chequeos médicos, acercamiento al entorno y diagnósticos de Anamnesis, Examen físico (General y por órganos – sistemas), Proceso Atención de Enfermería

**Tabla 1. Anamnesis**

<b>Edad</b>	5 años 3 meses
<b>Estado civil</b>	<b>Estado civil:</b> Soltera
<b>Género</b>	<b>Femenino</b>

<b>Escolaridad</b>	Ninguna
<b>Lengua nativa</b>	Castellano
<b>Fuente de información</b>	Indirecta
<b>Pertenencia a grupo étnico</b>	Mestizo
<b>Religión</b>	Católica
<b>Tipología Sanguínea</b>	ORh + Positivo
<b>Antecedentes patológicos personales</b>	Síndrome Silver- Russell, estrabismo y desnutrición crónica.
<b>Antecedentes patológicos familiares</b>	No refiere
<b>Antecedentes quirúrgicos</b>	No refiere
<b>Antecedentes alérgicos</b>	Se Desconoce
<b>Antecedentes inmunidad</b>	BCG, 1ra, 2da dosis Rotavirus, 1ra, 2da, 3ra dosis Pentavalente, 1ra, 2da dosis fIPV, 3ra bOPV, 1ra, 2da, 3ra dosis Neumococo, 1ra, 2da Influenza, 1ra, 2da dosis SRP, 1ra dosis Fiebre amarilla, 1ra dosis Varicela, 4ta dosis DPT, 4ta dosis bOPV, 5ta dosis bOPV, 5ta dosis DPT, 1ra dosis COVID SINOAC, Campaña bOPV, SR.
<b>Antecedentes prenatales</b>	Se desconoce
<b>Antecedentes postnatal</b>	Se desconoce.
<b>Examen de Laboratorio</b>	<b>Glóbulos blancos : 8 g/dl</b> <b>Linfocitos : 45 %</b> <b>Neutrófilos : 63 %</b> <b>Hematocrito: 48%</b> <b>Plaquetas: 478g/l</b>

**Motivo de Consulta:** Paciente de 5 años 3 meses de edad con antecedentes de síndrome de Silver Russell, estrabismo y desnutrición crónica, en visita domiciliar refiere falta de apetito. Al momento asintomática.

**Diagnóstico:** Síndrome de Silver de Russell CIE10 E78x. Estrabismo divergente CIE10 H50.1 Desnutrición crónica CIE10 E45x.

**Tabla 2. Examen físico (General por órganos - sistemas)**

Aspectos a valorar	Hallazgos	Problemas identificados
<b>Cabello:</b> (O-P) Implantación, color, distribución, textura, desprendible a la tracción, higiene.	Cabello corto de color negro con buena implantación, cabello sin desprendimiento a la tracción, higiene adecuada.	Sin alteración
<b>Cráneo:</b> (O-P) forma, tamaño	Microcefalia con perímetro cefálico de 46 cm.	Mal formación Congénita

<b>Cuero cabelludo:</b> (O) lesiones, descamación, pediculosis.	Sin lesiones, ni descamación.	Sin alteración
<b>Cara</b> <b>Ojos:</b> (O) agudeza visual.	Piel de parpados intacta con buena implantación pestañas, dificultad para ver.	Estrabismo divergente en ojo izquierdo,
<b>Párpados:</b> (O) parpadeo y alteraciones.	Esclerótica color blando, sin alteración.	Fotofobia.
<b>Esclerótica:</b> (O) color, alteraciones.	Isocóricas, normorreactivas a la luz.	Sin alteración
<b>Pupilas:</b> (O) tamaño, forma, reacción a la luz.	Color rosado superior e inferior normal sin lesiones.	Sin alteración
<b>Conjuntiva:</b> (O) color, lesiones, secreciones.	Implantación normal, sin desviación septal.	Sin alteración
<b>Nariz y senos paranasales:</b> (O - P)	Senos paranasales traslúcidos, no dolorosos a la digitopresión.	Sin alteración
<b>Oídos</b> (O) agudeza auditiva o uso de dispositivos.	Agudeza auditiva sin alteración.	Sin alteración
<b>Pabellón auricular:</b> (O) forma, integridad, implantación.	Pabellón auricular de forma e implantación normal.	Sin alteración
<b>Conducto auditivo externo:</b> (O) Higiene, color, membrana timpánica, secreciones.	Conducto auditivo externo permeable, higiene favorable sin secreciones ni deformidades.	Sin alteración
<b>Extremidades.</b> <b>E. Superiores:</b> (O-P) forma, lesiones, cicatrices, movimientos, pulso.	Simétricas, enflaquecidas, sin presencia de lesiones ni cicatrices.	Extremidades superiores delgadas.
<b>E. inferiores:</b> (O-P) forma, lesiones, cicatrices, movimientos, red venosa.	Extremidades desiguales, delgadas, sin presencia de lesiones ni cicatrices.	Dismetría en extremidades inferiores y delgadas.

<b>Pie:</b> (O-P) color, características de piel y uñas, llenado capilar, movimientos.	Pie hidratado con llenado capilar de 1-2 segundos aproximadamente y movimientos normales.	Sin alteración
--	---	----------------

La evaluación general por órganos se basa en una evaluación clínica exhaustiva, que incluye: las características físicas, medidas de longitud al nacimiento y los primeros dos años de vida, el análisis del crecimiento, los rasgos faciales, la asimetría corporal, las medidas antropométricas (peso y talla).

Es necesario realizar pruebas genéticas, como el análisis de metilación del ADN, para confirmar el diagnóstico, estudio del cariotipo molecular como lo determina en esta tabla.

**Tabla 3. Proceso de atención de enfermería (estado nutricional)**

<b>DIAGNOSTICO</b>	(00305) Riesgo de retraso en el desarrollo infantil m/p enfermedades genéticas congénitas r/c estimulación inadecuada.
<b>NOC</b>	(0120) Desarrollo infantil: 1 mes.
<b>NIC</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Determinar el nivel de conocimientos del cuidador.</li> <li>-Determinar la aceptación del cuidador de su papel.</li> <li>-Admitir las dificultades del rol del cuidador principal.</li> <li>-Reconocer la dependencia que tiene el paciente del cuidador, según corresponda.</li> <li>-Enseñar al cuidador la terapia del paciente de acuerdo con las preferencias de este.</li> <li>-Enseñar técnicas de cuidado para mejorar la seguridad del paciente.</li> <li>-Monitorizar los problemas de interacción de la familia en relación con los cuidados del paciente.</li> <li>-Proporcionar ayuda sanitaria de seguimiento al cuidador mediante llamadas de teléfono y/o cuidados de enfermería comunitarios.</li> <li>-Enseñar al cuidador la terapia del paciente de acuerdo con las preferencias de este.</li> <li>-Enseñar técnicas de cuidado para mejorar la seguridad del paciente.</li> </ul>

**Valoración:** Falta de apetito y disfasia, al momento asintomático.

**Evaluación:** Con ayuda de las intervenciones de enfermería se mejora el estado nutricional del paciente.

**Tabla 4. Proceso de atención de enfermería (Riesgo de fracturas)**

<b>DIAGNÓSTICO</b>	(00035) Riesgo de lesión m/p rendimiento psicomotor alterado r/c disfunción cognitiva.
<b>NOC</b>	Caídas (1912)
<b>NIC</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Identificar déficits cognitivos o físicos del paciente que puedan aumentar la posibilidad de caídas en un ambiente dado.</li> <li>-Identificar conductas y factores que afectan al riesgo de caídas.</li> <li>-Identificar las características del ambiente que puedan aumentar las posibilidades de caídas.</li> <li>-Controlar la marcha, el equilibrio y el cansancio al deambular.</li> <li>-Ayudar a la deambulación de las personas inestables.</li> <li>-Animar al paciente a utilizar un bastón o un andador, según corresponda.</li> <li>-Mantener los dispositivos de ayuda en buen estado de uso.</li> <li>-Colocar los objetos al alcance del paciente sin que tenga que hacer esfuerzos.</li> <li>-Disponer una iluminación adecuada para aumentar la visibilidad.</li> <li>-Instruir al paciente para que pida ayuda al moverse, si lo precisa.</li> </ul>

**Valoración:** Paciente de 5 años 3 meses de edad sexo femenino acude al centro de salud Llacao, por presentar falta de apetito, disfasia y desequilibrio. Al momento asintomático.

**Evaluación:** Con ayuda de las intervenciones de enfermería se evitaría el riesgo de caídas en el paciente.

## CONCLUSIONES

En conclusión, a través de la elaboración exhaustiva de un caso clínico sobre el síndrome de Silver- Russell y la consecución de los objetivos planteados, se ha logrado mejorar la comprensión y el conocimiento sobre esta enfermedad poco común. Se han obtenido una visión más clara de la anatomía, fisiología, fisiopatología y etiología de este síndrome, lo cual permite comprender su naturaleza y los factores que contribuyen a su desarrollo.

Se ha analizado detalladamente los signos y síntomas característicos del síndrome de Silver-Russell, lo que brinda la capacidad de reconocer y diagnosticar de manera precisa esta condición en los pacientes. Asimismo, se ha explorado las técnicas diagnósticas disponibles, lo que proporciona herramientas para confirmar y evaluar adecuadamente la presencia de este síndrome en los pacientes afectados.

En cuanto al tratamiento, se han adquirido conocimientos sobre las opciones terapéuticas existentes para el síndrome de Silver-Russell. Esto permite brindar una atención integral a los pacientes, implementando las intervenciones más adecuadas para mejorar su calidad de vida y minimizar los efectos adversos de la enfermedad.

Con este análisis se demuestra la necesidad de implementar estrategias de detección temprana y la atención especializada en zonas de alta prevalencia. Además, no se debe pasar por alto el impacto socioeconómico de esta enfermedad en las familias, ya que este síndrome puede requerir tratamiento médico, terapia física y ocupacional, así como un seguimiento a largo plazo.

Por último, a través del proceso de elaboración de un plan de atención de enfermería (PAES), se han establecido pautas claras y útiles para el cuidado y manejo de los pacientes con síndrome de Silver-Russell. Esto ayudará a garantizar una atención personalizada y basada en evidencias, que aborde las necesidades específicas de cada paciente y promueva su bienestar en todos los aspectos.

## Referencias

- Cammarata, F., et al. (2020 a.). Síndrome de Silver-Russell. Aspectos clínicos y etiopatológicos de una entidad ejemplo de impronta genómica. *Revista Arch Argent Pediatrics*, 258-264 . Recuperado el 06 de 06 de 2024, de <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2020/v118n3a16.pdf>
- Cammarata, F., et al. (2020 b.). Síndrome de Silver-Russell. Aspectos clínicos y etiopatológicos de una entidad ejemplo de impronta genómica. *Revista Arch Argent Pediatrics*, 258-264 . Recuperado el 06 de 06 de 2024, de <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2020/v118n3a16.pdf>
- Esparza, E., et al. (2017). Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. *Revista Mexicana de Pediatría*, 84(1), 30-39. Recuperado el 07 de 06 de 2024, de <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2017/sp171g.pdf>
- Instituto de Ciencia, Innovación y Universidades. (2015). Los centrómeros enrollan el ADN en sentido contrario al de los cromosomas. La Coruña, España. Recuperado el 07 de 06 de 2024, de <https://www.csic.es/es/actualidad-del-csic/los-centromeros-enrollan-el-adn-en-sentido-contrario-al-de-los-cromosomas>
- Mendieta, H., y Rodríguez, Y. (2014). La placenta como órgano endocrino compartido y su acción en el embarazo normoevolutivo. *Revista de Medicina e Investigación.*, 2(1), 28-34. doi: 10.1016/S2214-3106(15)30025-X
- Pérez, G., y Lapunzina, P. (2015 a.). Enfermedades de Impronta: Guías de buena práctica clínica. Barcelona, España: Hospital Sant Joan de Déu. Recuperado el 10 de 06 de 2024, de <https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/R>

[ev/es/SindromeSilver-Russell ES es REV ORPHA813.pdf](https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Rev/es/SindromeSilver-Russell_ES_es_REV_ORPHA813.pdf)

Pérez, G., y Lapunzina, P. (2015 b.). Enfermedades de Impronta: Guías de buena práctica clínica. Barcelona, España: Hospital Sant Joan de Déu. Recuperado el 10 de 06 de 2024, de [https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Rev/es/SindromeSilver-Russell\\_ES\\_es\\_REV\\_ORPHA813.pdf](https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Rev/es/SindromeSilver-Russell_ES_es_REV_ORPHA813.pdf)

Powel, N. (2023). Síndromes de delección cromosómica. *Manual MSD, versión para profesionales*, 1-2. Obtenido de <https://www.msmanuals.com/es-es/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/s%C3%ADndromes-de-delecci%C3%B3n-cromos%C3%B3mica>

Saavedra, S. (2020). CROMOSOMAS. *UNIDAD GENÉTICA II*, 1-4. Recuperado el 07 de 06 de 2024, de <https://www.colegiostmf.cl/wp-content/uploads/2020/09/GU%C3%8DAN%C2%B017-Biolog%C3%ADa-2%C2%B0-Medio-Profesora-Sussy-Saavedra.pdf>

Sabater, J. (2020). Cromosoma brazo q. *Revista Eugenic Personalized Medicine*. Obtenido de <https://eugenomic.com/recursos/glosario/cromosoma-brazo-q/>

Santos, M. (2023). Descripción de un caso: Hallazgos prenatales del síndrome de Silver-Russell. *Revista Elsevier*, 50(2). Recuperado el 10 de 06 de 2024, de <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0210573X22000818>

Wakeling, E. (2020). Síndrome de Russell-Silver. *Revista Servicio Genético Regional del Noreste del Támesis*. Recuperado el 08 de 06 de 2024, de <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/russell-silver-syndrome/>