



COM. 22. Cuidados de enfermería a un paciente pediátrico con una miopatía congénita de titina (titinopatía).

AUTORES

Santos Candel Raquel (1), Tajuelo Virginia (2), Cortijo María (2), Cuerda Paula (2), Aroca Almudena (2)
(1) SESCAM,
(2) Hospital General Universitario de Albacete

Contexto:

La AEPED, establece la prevalencia de miopatías congénitas en 1 por cada 20.000 niños. Sin embargo, no está descrita la prevalencia de la titinopatía, aunque ha surgido como una causa común de enfermedad muscular esquelética y es el segundo diagnóstico genético más común en casos de miopatía. Los síntomas más frecuentes son debilidad muscular, dificultades respiratorias y cardiopatías.

Presentación del caso:

Recién nacido a término con hipotonía al nacimiento. Nace por cesárea a las 39 semanas por presentación podálica. Madre segunda gestante, embarazo de riesgo por mediciones de huesos largos límite en tercer trimestre, mala visualización de las manos y densidad ósea disminuida. Refieren movimientos intraútero de cantidad normal. APGAR: 4/6/8. REA tipo III. Síndrome de distrés respiratorio inmediato y necesidad de oxigenoterapia. Hipotonía y síndrome polimalformativo a estudio: afectación muscular simétrica muy severa, habitual en miopatías congénitas. Ausencia de actividad motora. Múltiples fracturas congénitas. Es diagnosticado de miopatía congénita de titina. Consiste en una mutación del gen TTN que codifica la titina, también llamada conectina, la proteína más grande conocida. Está involucrada en la rigidez pasiva del músculo (tono) y la activación de la fuerza contráctil del músculo estriado. Las intervenciones a realizar durante el ingreso fueron orientadas a controlar el dolor, garantizar una correcta nutrición y ventilación y mantener la integridad tisular.

Conclusiones:

Tanto los cuidados otorgados como la capacitación a los padres para su adecuada realización, permitieron que el paciente se fuese de alta al domicilio asegurando unos cuidados óptimos para su evolución.

Palabras clave:

Miopatía Congénita, TTN, Hipotonía.