

**CUIDADOS DE ENFERMERÍA EN EL
SÍNDROME DE MOWAT WILSON**

**NURSING CARE IN MOWAT WILSON
SYNDROME**

Autoras:

NIEVES CATALÁN CANO,
LAURA CABAÑAS LOZANO,
LOURDES NAVARRO DÍAZ



Acréditi Formación s.l.

C/Diego Velázquez, nº 3

C.P. 26007 La Rioja

e-mail: editorial@acreditiformacion.com

www.acreditiformacion.com

www.publicacionescientificas.es

Reservados todos los derechos

Esta publicación no puede ser reproducida o transmitida, total o parcialmente, por cualquier medio, electrónico o mecánico, ni por fotocopia, grabación u otro sistema de reproducción de información sin el permiso por escrito de la Editorial.

El contenido de este libro es responsabilidad exclusiva de los autores.

La editorial declina toda responsabilidad sobre el mismo.

ISBN: 978-84-18106-61-3

Resumen

Introducción: el Síndrome de Mowat Wilson se produce por una alteración del gen ZEB2, caracterizada por una serie de anomalías congénitas múltiples y un conjunto de características específicas como discapacidad intelectual, fenotipo facial distintivo o malformaciones congénitas. Se trata de una enfermedad rara e infradiagnosticada y es relativamente nueva, asimismo no se ha encontrado todavía una cura para la misma y su evolución es desconocida. Se sabe que esta enfermedad se puede encontrar asociada a otras patologías variando en cada paciente.

Las personas que lo presentan tienen una gran dependencia y por tanto necesidad de cuidados que recaen sobre la familia o profesionales de enfermería y cuidadores, en centros especiales. La intervención de la enfermera para educar a los padres en el cuidado y prevención de complicaciones es fundamental y debe ser descrita. Sin embargo, esta enfermedad es relativamente nueva, se describe por primera vez en 1998 y no existe en la literatura científica un plan de cuidados

estandarizado que oriente y facilite el trabajo de los profesionales de enfermería.

Objetivo: ante todo esto, me planteo realizar este TFG, con el objetivo general de elaborar un plan de cuidados de enfermería estandarizado en la atención de personas con diagnóstico de Síndrome de Mowat-Wilson.

Desarrollo: se elabora un plan de cuidados siguiendo el modelo de Marjory Gordon para realizar la valoración e identificar las necesidades de cuidados. Para determinar los posibles diagnósticos se utilizará la taxonomía de Diagnóstico enfermero (NANDA) y para la planificación de cuidados se seguirá el catálogo de resultados (NOC) e intervenciones de enfermería (NIC).

Palabras Clave: enfermedad rara, enfermería, cuidados, familia. Síndrome de Mowat-Wilson

Abstract

Introduction: Mowat Wilson's syndrome is caused by an alteration of the ZEB2 gene, characterized by a series of multiple congenital anomalies and a set of specific characteristics such as intellectual disability, distinctive facial phenotype or congenital malformations. It is a rare and underdiagnosed disease which is relatively new, therefore, a cure for it has not yet been found and its evolution is unknown. It is known that other pathologies can be found to be associated with this disease with other pathologies varying in each patient.

Those who suffer from this disease have a great dependency and therefore need to be taken care of by either their families or nursing professionals and caregivers in special centres. The intervention and role played by the nurse to educate parents in the care and prevention of complications is essential and must be described. However, as has been mentioned before, this disease is relatively new; it was firstly described in 1998 and there is no standardized care plan in the scientific literature that guides and facilitates the work of nursing professionals.

Aim: Because of all mentioned above, the main aim of this end-of-degree project is to develop a standardized nursing care plan for the care of people diagnosed with Mowat-Wilson syndrome.

Development: A care plan is developed following the model of Marjory Gordon to perform the assessment and identify the care needs. In order to determine the possible diagnoses, the taxonomy of Nursing Diagnosis (NANDA) will be used. Similarly, for the planification of the patient care the catalogue of results (NOC) and nursing interventions (NIC) will be followed.

Keywords: rare disease, nursing, care, family, Mowat Wilson's Syndrome

ÍNDICE

Resumen	3
Abstract	5
1. Introducción	8
2. Objetivos	24
3. Desarrollo o cuerpo del TFG:	25
3.1 VALORACIÓN.....	28
3.2 DIAGNÓSTICOS Y PLAN DE CUIDADOS	34
3.3 DIAGNÓSTICOS PARA LA FAMILIA.....	56
4. Conclusiones y repercusiones	58
5. Referencias Bibliográficas.....	69

1. Introducción

Una enfermedad rara (ER) es aquella que aparece en la población con una baja frecuencia. El término se acuña por primera vez en Estados Unidos en los años 80. Estas enfermedades presentan una tasa de mortalidad muy elevada y por tanto tienen una baja prevalencia. La mayoría son enfermedades de origen genético, otros factores podrían influir, pero están más en duda, y cursan con un nivel de complejidad clínica que dificulta su diagnóstico y reconocimiento. Suelen acompañarse de una evolución crónica muy severa caracterizada, por lo general, con alteraciones motoras, sensitivas y cognitivas (1).

Según la Red Epidemiológica de Enfermedades raras de Castilla-La Mancha, “la unión Europea (UE) define las enfermedades raras, minoritarias o poco frecuentes como aquellas que conllevan una prevalencia menor de 5 casos por cada 100.000 habitantes. En España se estima que pueden existir entre 6000 u 8000 ER” (2).

En la UE se estima que el número de personas afectadas por una ER alcanza los 29 millones, y en España se concreta en 3 millones. En nuestra

comunidad autónoma se calcula que puede haber más de 100.000 personas afectadas por enfermedad poco frecuente que generan, en su mayoría, importantes discapacidades a nivel individual y precisan de un gran número de cuidados y apoyos que recaen principalmente en la familia (2).

Entre las ER descritas se incluye el Síndrome de Mowat Wilson (SMW) se encuentra caracterizado por anomalías congénitas múltiples, en el cual, los pacientes afectados presentan unos rasgos específicos como discapacidad intelectual, un fenotipo facial distintivo, una serie de malformaciones congénitas como agenesia del cuerpo calloso y epilepsia. En algunos casos se puede encontrar esta enfermedad asociada a otras patologías (3-6).

El SMW se produce por una delección heterocigótica, inserciones o por mutaciones puntuales en el gen ZEB2 que codifica la proteína SIP1, donde se encuentra localizado el cromosoma 2q22-q23. Es un gen que se encuentra en el embrión actuando en los diferentes tejidos durante el desarrollo, especialmente en las células derivadas de la cresta neural y en estructuras de la

línea media, siendo responsables del desarrollo de rasgos funcionales, faciales y actuando también en el sistema nervioso, por lo que alteraciones en el mismo producirían problemas como retraso motor, convulsiones, microcefalia e hipoplasia del cuerpo calloso, además de defectos del corazón y en algunos casos la asociación de la Enfermedad de Hirschspung (EH). La EH se caracteriza por producir obstrucciones intestinales debido a la ausencia de nervios en una parte del intestino, acumulándose lo ingerido y como consecuencia produciendo distensión abdominal (3,7-9).

El SMW se trata de una enfermedad rara, casi desconocida que se da con muy poca frecuencia y cuya posibilidad de padecerla es realmente difícil, y además se ha comprobado que afecta por igual a las diferentes etnias. La mayoría de lo que se ha escrito sobre ella es de los últimos años, ya que esta enfermedad fue descrita por primera vez en 1998. Aunque se han ido incrementando los conocimientos sobre la misma, todavía queda mucho por indagar y actualmente se desconocen varias cuestiones sobre ella tales como su tratamiento curativo o su pronóstico entre otras. Su incidencia actualmente es desconocida ya que se encuentra infradiagnosticada y en muchos de los

casos no se diagnostica como tal y se confunde con otra enfermedad por la falta de información. Según Adam MP, se cree que esta enfermedad se encuentra en 1 entre 70000 nacimientos. La mayoría de estos sucesos afectan de forma aislada, pero se han dado casos en los que más de un hermano se ha visto afectado por esta enfermedad. La probabilidad de que esto ocurra es del 1% y en concreto esto se ha producido en cuatro familias (4,7-11).

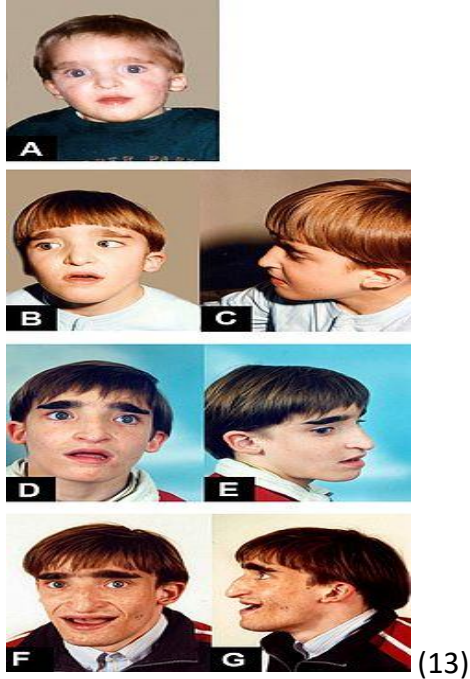
En 2007 Garavelli y Cerruti-Mainardi afirman en un artículo que hasta ese momento, desde la primera descripción en 1998, se habían descubierto 171 casos donde se identificaban las mismas características que el SMW. Desde 1998 hasta 2016 se han reportado más de 270 casos con más de 100 mutaciones de ZEB2 diferentes (5,9,11).

El Síndrome de Mowat Wilson fue descrito por primera vez por Mowat en 1998 mediante el estudio de seis niños que presentaban unos mismos rasgos comunes entre ellos el retraso mental, corta estatura, microcefalia y un mismo fenotipo facial además de otras enfermedades como la EH, aunque esta no sea esencial para realizar el diagnóstico. En 2001 se aisló el gen y se identificó como una posible

causa de esta enfermedad una delección heterocigótica o una mutación del gen ZEB2, identificada por Wakamatsu y Cacheux. En 2003 Mowat realizó un estudio con 46 pacientes donde verificó la gran asociación que tenía este síndrome con la EH, ya que 28 de ellos la presentaron (3,12,13).

Entre los rasgos faciales más propios de este síndrome se encuentran la microcefalia, frente amplia y alta, aumento de la distancia entre las dos órbitas óseas (hipertelorismo), ojos hundidos con cejas anchas, pobladas y un poco acampanadas, algo menos notable en la niñez. Además, poseen un puente nasal ancho y deprimido, y la barbilla y la punta nasal son más prominentes. La cara tiende a alargarse con la edad y la mandíbula se vuelve más pronunciada. Otro rasgo muy característico es la forma de los lóbulos de la oreja, ya que además de ser grandes se encuentran hacia arriba y con una depresión central (en forma de “glóbulo rojo”), es un rasgo que no varía con la edad, por lo que sirve para el diagnóstico en los adultos. En cuanto la boca, la encontramos casi siempre abierta y mayoritariamente sonriendo, el labio superior adopta una forma en “M”, mientras que en el labio inferior observamos un labio más grueso. En la

infancia tienen una cabeza redondeada con exceso de piel nugal, con poco pelo y muy fino (3,4,8-10,13).



Características faciales de un afectado
A diferentes edades: (A) 1,5 años;
(B-C) 5 años;(D-E) 13 años y 8 meses
(F-G) 18 años

Fuente:

https://es.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Mowat-Wilson

Al nacimiento, la talla y el peso se encuentra dentro de los percentiles normales, pero con los años presentan una talla baja y microcefalia. El fenotipo va variando según las diferentes edades, excepto los lóbulos de la oreja y va acentuándose a unas características más propias del retraso mental grave (3,9,10).

En lo relacionado a su comportamiento y conducta suelen ser personas risueñas y sociables que se pasan la mayoría del tiempo sonriendo y en algunos de los casos babeando, aunque las habilidades lingüísticas se ven claramente afectadas, ya que su nivel de expresión se encuentra gravemente restringido y es menor que el de comprensión, por lo que el habla se encuentra ausente y quien consigue desarrollarla se ve muy dañada, sin embargo, algunos de ellos tienen la capacidad de comunicarse mediante la utilización de gestos. También debemos de tener en cuenta que estas personas tienen una baja percepción del dolor y a esto se le sumaría la incapacidad para expresarlo, por tanto, cualquiera de los gestos que realice serán fundamentales para detectar cuando tienen una dolencia o problema, aunque la manera más fácil para darnos cuenta es cuando muestran un aumento de irritabilidad en su comportamiento.

La terapia ocupacional o la colaboración con logopedas puede ser de gran utilidad para el desarrollo del lenguaje y buscar diferentes maneras de expresarse que faciliten su comunicación (4,7-9,13).

Otra de las características que se pueden dar en pacientes con esta patología es la epilepsia, por lo que las convulsiones pueden ser frecuentes y es necesario saber identificarlas además de saber actuar si se produce una de ellas (9).

Otros comportamientos que podemos observar es el bruxismo o el llevarse objetos a la boca, de ahí la necesidad de supervisión en todo momento. Algunos de ellos presentan movimientos repetitivos y varios encuentran entretenimiento en pasar páginas de libros (4,7).

Las personas que padecen esta enfermedad sufren alteraciones motoras como hipotonía, viéndose gravemente afectado y con un gran retraso en el desarrollo motor, además de la posibilidad de poder padecer anomalías musculoesqueléticas. Muchos de ellos no consiguen deambular y los que padecen de una menor afectación pueden llegar a desarrollarla, aunque con un gran retraso en la misma, que se

caracteriza por ser inestable y en muchos casos atáxica, por lo que la terapia ocupacional y física debería implantarse desde el principio. A todo esto, se le suma que son personas que tienen un control nulo en sus esfínteres y pueden darse casos de anomalías genitourinarias, debido a ello son pacientes totalmente dependientes y necesitan ayuda para las necesidades básicas de su vida diaria (3,4,7-10,12,13).

Otro aspecto característico destacable de esta enfermedad es la discapacidad intelectual de moderada a grave en todos los afectados (5).

La actitud y el entorno va a influir en el paciente de manera que el apoyo psicológico será algo fundamental durante todo el proceso con el fin de ayudar a la familia a poder adaptarse a la situación y enfrentarla, ya que todo lo que les ocurra afectará directamente al paciente y, por tanto, a la calidad de vida de este. Para la adaptación será necesaria una colaboración sanitaria, social y educativa. Uno de los miedos de estas familias es la incertidumbre ante las complicaciones que se pueden presentar. Así mismo, es necesario abordar la motivación y el apoyo puesto que en muchas situaciones sienten que fracasan y tienen la sensación de no hacer lo

suficiente. La familia es un punto clave que debe ser abordado, no tratar únicamente al paciente porque es una situación que afecta a ambas partes y nuestra tarea como profesionales es proporcionar un cuidado integral. Como profesionales la comunicación entre todas las partes y proporcionar la información adecuada será fundamental para crear un ambiente de confianza (9,14).

En lo relacionado a su diagnóstico, todavía no hay un consenso específico para el mismo en esta enfermedad, pero se puede tener una sospecha cuando tenemos a pacientes con retrasos en el desarrollo que posean las características faciales distintivas que se le asocian a esta patología, especialmente el rasgo que se aprecia en los lóbulos de la oreja que no cambian con la edad, y por ello su gran utilidad para llevar a cabo su diagnóstico. Una vez que se tenga la sospecha se llevarían a cabo una serie de pruebas como exámenes neurológicos y físicos, análisis de ADN para confirmar la mutación, Electroencefalograma para la epilepsia, además de la realización de una resonancia magnética para poder observar si hay hipoplasia o cambios en el cuerpo caloso, como la agenesia, signo de esta enfermedad. A todas estas pruebas se le sumarían otras más específicas individualmente

como exploraciones a nivel intestinal que se encontrarían afectadas en caso de padecer la EH, y por su gran prevalencia serán requeridos estudios gastrointestinales rigurosos, asimismo serán necesarias otras como el Electrocardiograma (ECG) para poder excluir las posibles cardiopatías y en algunos pacientes será también necesarias pruebas genitourinarias u oftalmológicas para descartar otros problemas asociados (3,8,11,12).

Esta enfermedad puede ser confundida con otras patologías como el síndrome de Angelman o con la enfermedad de Goldberg-Shprintzen (GOSHS) ya que con esta última comparte muchas de las características como epilepsia o retraso mental, pero se diferencia con la de Mowat Wilson en los rasgos faciales. En los casos donde se pueda llegar a confundir o haya alguna duda con otra enfermedad se llevaría a cabo un diagnóstico diferencial, primero se haría una distinción de los rasgos faciales de cada una de ellas y después se procedería a verificar la mutación del gen ZEB2 mediante un análisis mutacional (13).

Cuando la familia ya ha tenido uno de los hijos afectados, para el siguiente es posible la realización de un diagnóstico prenatal, y aunque la

probabilidad de que se produzca la misma mutación es muy baja (1,76%) es algo que puede volver a pasar. Se les informa de la posibilidad de realizar un cariotipo y un análisis genético para excluir que se produzca otra mutación de nuevo dentro de la misma familia. En el diagnóstico prenatal la única característica que se puede apreciar en el feto es la agenesia del cuerpo calloso (ACC), y también se dice que se aprecia un aumento en la translucencia nuchal. Sería también de ayuda cuando se sospecha este síndrome un examen ultrasónico para hacerse una idea de los rasgos de su rostro y poder ver si el feto sufre alteraciones faciales (3,13).

Uno de los impedimentos que se encuentran en algunas de estas pruebas diagnósticas, como en el análisis molecular, es que debido a los grandes costes que acarrea este procedimiento en algunos países se encuentra muy difícil su acceso. Todo esto conllevaría una dificultad a la hora de realizar un diagnóstico completo, pero si se conocieran sus rasgos sería una manera sencilla de identificarlo y sin costes, al alcance de todos (9).

Llevar a cabo un correcto diagnóstico y precoz ayudaría en todos los ámbitos, tanto para los

sanitarios para adecuar los cuidados individualizados que necesite cada paciente independientemente del pronóstico, como a los familiares para proporcionarles una tranquilidad de saber qué es lo que padece y como poder abordarlo o colaborar en todo lo que esté en su mano, haciéndoles partícipes de los cuidados. Con el diagnóstico se le proporcionaría más información sobre el síndrome y su proceso, desde cómo se produce y cómo evoluciona, y con ello ofrecer todo el tipo de ayuda que solicite para que nos vean a nosotros, los sanitarios, como un punto de apoyo y en quien confiar. Por último, al que más favorecería es al paciente, el más importante, porque al conocer el tipo de enfermedad adaptaríamos el tratamiento y los cuidados, proporcionándole así una mayor calidad de vida (13,14).

Se encuentran pocos datos respecto a su pronóstico, pero se sabe que las patologías que padecen este tipo de pacientes hacen que su salud se vea gravemente afectada, de modo que influye a la esperanza de vida y como consecuencia de ello hay una mortalidad precoz. Algunos autores hacen referencia a que el paciente de mayor edad que se ha encontrado afectado por este síndrome tenía 30 años (3).

En cuanto a su tratamiento, actualmente no se ha encontrado ninguno efectivo para su curación, ya que los problemas ocurren durante el desarrollo embrionario y ahí es muy difícil llevar a cabo una intervención. En algunos casos si se puede intervenir con la cirugía cuando se hayan problemas asociados como los de corazón o de EH y dar tratamiento para la epilepsia, y aunque no cura la enfermedad, ayuda a paliarla. También se llevan a cabo colaboraciones con otros miembros del equipo sanitario mediante un trabajo multidisciplinar con fisioterapeutas o pedagogos, puesto que son fundamentales para trabajar en los problemas de retraso motor dado que la evolución no es muy favorable y por esta razón la rehabilitación debería iniciarse tan pronto como sea posible (3,13).

Estos tipos de pacientes con gran variedad de patologías son personas que necesitan unos cuidados más específicos y llevar a cabo un seguimiento continuo por parte del personal sanitario (9,13).

Finalmente, el proporcionar una perspectiva distinta de cómo ayudar a las personas que padecen este síndrome, no solo que sirva a

sanitarios sino también para que nosotros como profesionales, podamos ayudar y formar a la familia, para que así ellos puedan colaborar activamente en sus cuidados. Y otro punto a destacar, es el concienciar al equipo sanitario implicado que para poder llevar a cabo las intervenciones y atender las necesidades individuales del paciente adecuadamente es necesario un trabajo multidisciplinar, ya que esta enfermedad tiene una gran afectación que engloba a varios órganos y sistemas (9,12). La intervención de los profesionales de enfermería es importante dentro de este equipo, específicamente estará orientada a prevenir complicaciones derivadas de las diferentes alteraciones orgánicas y apoyar a la familia mediante la formación necesaria para implicarse en los cuidados de la persona afectada con la máxima seguridad.

Dado que es un síndrome que se ha descrito en tiempos relativamente recientes, no se encuentra en la literatura científica un protocolo o un plan de cuidados estandarizado que describa los cuidados necesarios.

Ante todo esto, nos planteamos realizar este TFG, con el **objetivo general** de elaborar un plan de

cuidados de enfermería estandarizado en la atención de personas con diagnóstico de Síndrome de Mowat-Wilson, identificando las necesidades de cuidados e interrelacionando las taxonomías de Diagnóstico enfermero (NANDA), objetivos de resultados (NOC) e intervenciones de enfermería (NIC).

2. Objetivos

- ❖ Identificar las necesidades de salud y/o cuidados de la persona con el Síndrome de Mowat Wilson.
- ❖ Identificar necesidades de cuidados de los familiares más directos.
- ❖ Determinar los posibles Diagnósticos de Enfermería que podrían aparecer tanto en el niño como en los padres.
- ❖ Establecer el plan de cuidados estandarizado para determinar las intervenciones posibles en este tipo de pacientes.

3. Desarrollo o cuerpo del TFG:

Esta parte del proyecto es donde se desarrollará el plan de cuidados. La función más destacable que constituye la enfermería es el cuidar, brindar a los pacientes unos cuidados integrales con el objetivo de mantener o conseguir un buen estado de salud, actuando en todos los niveles, promoción, prevención y rehabilitación. Para llevar a la práctica los cuidados primero es necesario realizar lo que se conoce como Proceso de Enfermería, proceso que está compuesto por cinco etapas: Valoración, Diagnóstico, Planificación, Ejecución y Evaluación. Al ser un plan de cuidados estandarizado y no un caso clínico estará compuesto, por un lado, por la valoración general de los problemas de salud que acarrea el síndrome, por otro lado, los diagnósticos con sus respectivos objetivos e intervenciones, pero no será posible llevar a cabo una ejecución debido a que las intervenciones solo son un diseño, y por lo tanto, tampoco se podrá realizar una evaluación de lo realizado.

Para poder desarrollarlo, y con la finalidad de indagar más sobre este síndrome y su estado

actualmente, se ha realizado una búsqueda bibliográfica en PubMed, Scielo, Google Académico y Dialnet con los descriptores “Síndrome Mowat Wilson”, “Cuidados”, “Enfermería”, “Diagnóstico” tanto en castellano como en inglés y combinando con “OR” y “AND”.

El conocimiento de la enfermedad, su evolución, pronóstico y tratamiento nos permite dirigir mejor la valoración, la cual se realizará siguiendo el modelo de patrones funcionales de Marjory Gordon, el cual nos permite estructurar y ordenar los datos obtenidos de la valoración, tanto a nivel individual como familiar. Hemos elegido este modelo por la gran similitud que tiene con los compartimentos elaborados por la NANDA en la clasificación de los Diagnósticos, compartimentos que en el lenguaje de la taxonomía NANDA se definen como “dominios”. De esta manera se facilita la elaboración de los Diagnósticos, que se han realizado a partir de la taxonomía NANDA I 2015-2017(15). Para elaborar el plan de cuidados se ha utilizado el catálogo de resultados (NOC) y el de intervenciones (NIC) (16-18).

La primera fase del proceso que es la valoración contiene los datos recopilados, fundamental para

los procesos posteriores, los cuales se encuentran en la introducción sobre el estado de salud en el que se encuentran los pacientes afectados, la fuente será secundaria ya que los datos no se obtienen directamente de las personas que padezcan este síndrome, sino de otras fuentes como artículos y libros. En este apartado se encuentra la información respecto a sus rasgos, conductas, lenguaje, procesos motores, cognitivos, afectación social...

3.1 VALORACIÓN

PATRÓN 1: Promoción y manejo de la salud

El paciente que padezca esta enfermedad no será capaz de llevar a cabo conductas correctas para gestionar su salud, ya que por su afectación neurológica no tiene la capacidad de aprender las conductas de salud adecuadas ni de llevarlas a la práctica. Por esta razón, como el paciente no está capacitado para ello, debe ser otra persona la que se haga responsable de tomar estas decisiones por él.

PATRÓN 2: Nutricional- metabólico

La nutrición en este caso no la hemos considerado alterada, ya que, aunque necesite ayuda de otra persona para llevar a cabo la alimentación no se encuentran alteraciones bucales, ni de deglución, ni alteraciones que afecten al paciente a tener una correcta nutrición.

PATRÓN 3: Eliminación e intercambio

Este patrón de eliminación se ve afectado en varios aspectos, por un lado, la incapacidad de estos pacientes para llevar un control de sus esfínteres a

causa de la afectación neurológica que padecen, por lo que no serán continentes y el papel de la enfermería estará enfocado a instruir a los cuidadores a mantener una buena higiene del paciente, evitar infecciones y lesiones en la piel. Por otra parte, también pueden producirse obstrucciones intestinales en el caso de que padezcan la Enfermedad de Hirschspung, por consiguiente, debe tenerse en cuenta la posibilidad de que se encuentre también alterado en este aspecto.

PATRÓN 4: Actividad/ Reposo

En estos pacientes la función motora se encontraría alterada, aunque dependiendo del grado de afectación de cada paciente pueden existir variaciones. Podemos encontrar a pacientes con capacidad para caminar, pero con alteraciones en la marcha, haciendo que sea inestable, y también nos podemos encontrar con otros pacientes donde la capacidad para caminar sea nula. En el caso de que el paciente se encontrase inmovilizado llevaríamos a cabo estrategias para evitar complicaciones como alteraciones circulatorias o una mayor atrofia muscular. Además, debemos tener en cuenta que necesitan ayuda para llevar a cabo las actividades

básicas de la vida diaria, de manera que tendrían una dependencia total de otras personas para poder ejecutarlas. La dependencia va a variar en función del grado de las alteraciones motoras y puede necesitar ayuda para alimentarse, ir al baño, realizar la higiene, principalmente.

PATRÓN 5: Percepción/ Cognición

Debido a la afectación cognitiva que encontramos en estos pacientes tanto como para procesar la información recibida como la capacidad de expresión, se considera alterado este patrón. La mayoría de las personas afectadas son incapaces de hablar y de comunicarse, aunque se cree que en algunos casos puede llegar a conseguirlo con la utilización de otras herramientas como signos o parpadeos.

PATRÓN 6: Autopercepción

Este patrón no es posible valorarlo porque este tipo de pacientes no tienen percepción o imagen de sí mismos debido al grave déficit mental que padecen.

PATRÓN 7: Rol/ Relaciones

Como hemos dicho anteriormente, la mayoría de estos pacientes son incapaces de hablar, además de la dificultad que padecen para interpretar la información, de manera que esto les dificulta la comunicación y, por tanto, sin comunicación es difícil establecer relaciones con los demás. En definitiva, se encontraría alterado. Sin embargo, debemos tener en cuenta a la familia y dado que serán los padres, fundamentalmente, quienes lleven la mayor carga de cuidados, tendremos que valorar sobre ellos el riesgo de agotamiento como cuidadores y el posible deterioro de las relaciones sociales.

PATRÓN 8: Sexualidad

No se ha encontrado información específica respecto a la sexualidad en este síndrome por lo que no es valorable.

PATRÓN 9: Afrontamiento/ Tolerancia al estrés

El afrontamiento y tolerancia frente al estrés es de difícil valoración dado la gran afectación cognitiva que padecen y al no tener información sobre ello, no se puede llevar a cabo una valoración de este. Por el contrario, si que consideramos que en el caso

de la familia es el que más afectado se puede encontrar.

PATRÓN 10: Principios vitales

No se percibe alterado este patrón, ya que estos pacientes están gravemente afectados cognitivamente e intelectualmente y no se considera que perciban la existencia de creencias o valores.

PATRÓN 11: Seguridad/ Protección

Se considera que estos pacientes debido a la afectación cognitiva y el déficit intelectual que padecen pueden llevar a cabo conductas de riesgo, como el meterse objetos en la boca que podrían desencadenar otros problemas, de manera que son personas que necesitan una estrecha vigilancia en todo momento. Por otra parte, en relación con la ambulación, los que consiguen desarrollarla tienen problemas de coordinación de la marcha y puede que sea inestable, de ello que la probabilidad de caídas aumente. Y por último a destacar, es la gran probabilidad que padecen de tener alteraciones en

la piel, por un lado, la inmovilidad y a ello se le sumaría incapacidad de control sobre sus esfínteres, de ahí la necesidad de un correcto control y cuidado de la piel.

PATRÓN 12: Confort

No se percibe como un patrón que se encuentre alterado. Estos pacientes debido al gran déficit intelectual que padecen no se considera que perciban que es el confort, de tal modo que no tienen capacidad de expresar que es o si se encuentra afectado. Sin embargo, las intervenciones planificadas en algunos patrones tendrán en cuenta el confort y bienestar de la persona.

PATRÓN 13: Crecimiento/ Desarrollo

Al nacimiento se considera que tienen una talla y peso normal, pero conforme van desarrollándose cambia, de tal manera que padecen de microcefalia y de una talla que se encuentra por debajo de los valores normales.

3.2 DIAGNÓSTICOS Y PLAN DE CUIDADOS

A continuación se presentarán los posibles Diagnósticos de Enfermería que podrían aparecer y al tiempo, se irá diseñando el plan de cuidados siguiendo el catálogo de resultados NOC y de intervenciones NIC. Para cada resultado se establecen los indicadores y una escala de medida. Así mismo, para cada intervención se sugieren las actividades que pueden ayudar a resolver los problemas. El plan está pensado para resolver problemas reales o de riesgo. En cada Diagnóstico se ha pensado en las manifestaciones que podrían ser más lógicas encontrar, pero siempre se tendrá en cuenta que estamos diseñando un plan estandarizado y puede requerir ajustes individuales.

Aunque no dispongamos de un tratamiento curativo existen otras alternativas para proporcionarles a los afectados la mayor calidad de vida posible, en este caso, nos vamos a centrar en los cuidados proporcionados por la enfermería.

Estos cuidados serán generales a esta enfermedad, ya que no nos vamos a centrar en un caso concreto, por lo que luego deberán hacerse variaciones individuales para adaptarlos al grado de afectación de cada persona.

PATRÓN 1: Promoción y manejo de la salud

Diagnóstico [00099] Mantenimiento ineficaz de la salud: relacionado con alteración de la función cognitiva y manifestado en la incapacidad para asumir la responsabilidad de llevar a cabo prácticas básicas de salud.

A pesar de la existencia de este Diagnóstico, no se puede actuar sobre él, pues como hemos comentado la persona afectada no tendrá capacidad para buscar ayuda, por lo que creemos conveniente incluir el Diagnóstico siguiente:

Diagnóstico [00080] Gestión ineficaz de la salud familiar: relacionado con complejidad del régimen terapéutico y manifestado por fracaso al emprender acciones para reducir los factores de riesgo.

NOC [1504] Soporte social

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
150408. Evidencia voluntad para buscar ayuda de otras personas	1. Nunca demostrado
150412. Refiere ayuda ofrecida por los demás	2. Raramente demostrado
150404. Refiere información proporcionada por otras personas	3. A veces demostrado
150409. Refiere una Red social de ayuda	4. Frecuentemente demostrado
150410. Refiere redes de soportes sociales adecuados	5. Siempre demostrado

- NIC [5440] Aumentar los sistemas de apoyo
- NIC [7140] Apoyo a la familia

Actividades:

- Remitir a programas comunitarios de prevención o tratamiento, según corresponda.
- Identificar los recursos disponibles para el apoyo del cuidador.
- Implicar a la familia en los cuidados y planificación.
- Explicar a los demás implicados la manera en que pueden ayudar.

-Orientar a la familia sobre un ambiente de cuidados sanitarios.

-Proporcionar a la familia el conocimiento necesario acerca de las opciones que les pueden ayudar en la toma de decisiones sobre los cuidados del paciente.

PATRÓN 3: Eliminación e intercambio.

Diagnóstico [00018] Incontinencia urinaria refleja: relacionado con deterioro neurológico por encima del sacro y manifestado en incapacidad para inhibir o iniciar la micción voluntariamente.

Diagnóstico [00014] Incontinencia fecal: relacionado con la alteración de la función cognitiva y manifestado en no reconocer la urgencia para defecar.

Estos dos diagnósticos se reflejan en este patrón; sin embargo, no podrían solucionarse. Por ello los resultados e intervenciones están orientados a prevenir las complicaciones de la incontinencia, que es la alteración o riesgo de alteración de la integridad tisular. Este último diagnóstico se encuentra dentro del patrón 11.

NOC [1101] Integridad tisular: piel y membranas mucosas

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
110101. Temperatura de la piel	1. Gravemente comprometido 2. Sustancialmente comprometido 3. Moderadamente comprometido 4. Levemente comprometido 5. No comprometido
110104. Hidratación	
110113. Integridad de la piel	
110111. Perfusión tisular	
110106. Transpiración	

- NIC [0610] Cuidados de la incontinencia urinaria
- NIC [6540] Control de infecciones
- NIC [1750] Cuidados perineales
- NIC [3590] Vigilancia de la piel
- NIC [1610] Baño

Actividades:

- Proporcionar prendas protectoras y aplicar barreras protectoras, si procede.
- Instruir a los allegados sobre la inspección del periné para detectar signos de alteración de la piel.

- Instruir a la familia acerca de los signos y síntomas de infección.
- Enseñar a la familia a evitar infecciones.
- Instruir a la familia/cuidador acerca de los signos de pérdida de integridad de la piel.

Diagnóstico [00015] Riesgo de estreñimiento:
relacionado con disminución de la motilidad gastrointestinal.

NOC [0501] Eliminación intestinal

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
050102. Control de movimientos intestinales	1. Gravemente comprometido 2. Sustancialmente comprometido 3. Moderadamente comprometido 4. Levemente comprometido 5. No comprometido
050104. Cantidad de heces en relación con la dieta	
050129. Ruidos abdominales	
050110. Estreñimiento	
050101. Patrón de eliminación	

- NIC [0440] Entrenamiento intestinal
- NIC [4120] Manejo de líquidos
- NIC [1100] Manejo de la nutrición

Actividades:

- Enseñar a la familia los principios de educación intestinal.
- Planificar un programa intestinal personalizado con el paciente y demás personas relacionadas.
- Consultar al médico y al paciente sobre el uso de supositorios.
- Evaluar el estado intestinal a intervalos regulares.
- Vigilar el estado de nutrición.
- Instruir acerca de los alimentos con alto contenido en fibra.
- Asegurar una ingesta adecuada de líquidos.

PATRÓN 4: Actividad/Reposo

Diagnóstico [00088] Deterioro de la ambulación:

relacionado con el deterioro neuromuscular y manifestado en el deterioro de la habilidad para caminar la distancia requerida.

NOC [0202] Equilibrio

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
020211. Postura	1. Gravemente comprometido
020205. Tambaleo	
020208. Trepiezo	

020201. Mantiene el equilibrio en bipedestación.	<ol style="list-style-type: none"> 2. Sustancialmente comprometido 3. Moderadamente comprometido 4. Levemente comprometido 5. No comprometido
--	---

- NIC [0221] Terapia de ejercicios: ambulación
- NIC [0222] Terapia de ejercicios: equilibrio

Actividades:

- Colaborar con fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales en el desarrollo y realización de un programa de ejercicios.
- Instruir al cuidador sobre técnicas de traslado y deambulación seguras.
- Instruir sobre disponibilidad de dispositivos de ayuda.

Diagnóstico [00040] Riesgo de síndrome de desuso: relacionado con inmovilización inevitable o prolongada.

NOC [0207] Movimiento articular pasivo

NOC [1902] Control del riesgo.

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
020713. Tobillo	<ol style="list-style-type: none"> 1. Desviación grave del rango normal 2. Desviación sustancial del rango normal 3. Desviación moderada del rango normal 4. Desviación leve del rango normal 5. Sin desviación del rango
020715. Rodilla	
020717. Cadera	
INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
190204. Desarrolla estrategias de control de riesgo efectivas	<ol style="list-style-type: none"> 1. Nunca demostrado 2. Raramente demostrado 3. A veces demostrado 4. Frecuentemente demostrado 5. Siempre demostrado
190215. Utiliza los recursos comunitarios para reducir el riesgo	
190207. Sigue las estrategias de control de riesgo seleccionadas.	

- NIC [0226] Terapia de ejercicios: control muscular
- NIC [0224] Terapia de ejercicios: movilidad articular

Actividades:

- Determinar las limitaciones del movimiento articular y su efecto sobre la función.
- Colaborar con fisioterapia en el desarrollo y ejecución de un programa de ejercicios.
- Explicar a la familia el objeto y el plan de ejercicios articulares.
- Enseñar a la familia a realizar de forma sistemática los ejercicios de rango de movimiento pasivos o activos.

Diagnóstico [00102] Deterioro de autocuidado: alimentación: relacionado con alteración de la función cognitiva, manifestado en deterioro de la habilidad para comer por sí solo de manera aceptable.

NOC [1008] Estado nutricional: ingestión alimentaria y de líquidos

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
100801. Ingestión alimentaria oral	1. Inadecuado
100803. Ingestión de líquidos orales	2. Ligeramente adecuado
	3. Moderadamente adecuado
	4. Sustancialmente adecuado

	5. Completamente adecuado
--	---------------------------

- NIC [1803] Ayuda con el autocuidado: alimentación
- NIC [7110] Fomentar la implicación familiar
- NIC [1050] Alimentación

Actividades:

-Identificar la capacidad de los miembros de la familia para implicarse en cuidado del paciente.

-Animar a los padres/ familia a que alimenten al paciente.

-Controlar el peso del paciente.

-Proporcionar ayuda física.

Diagnóstico [00108] Deterioro de autocuidado:

baño: relacionado con alteración de la función cognitiva manifestado en deterioro de la habilidad para lavar el cuerpo.

NOC [0301] Cuidados personales: baño

NOC [0305] Cuidados personales: higiene

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
030113. Se lava la cara	<ol style="list-style-type: none"> 1. Gravemente comprometido 2. Sustancialmente comprometido 3. Moderadamente comprometido 4. Levemente comprometido 5. No comprometido
030101. Entra y sale del cuarto de baño	
030108. Se baña en la bañera	
030111. Seca el cuerpo	
030104. Abre el agua	
INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
030501. Se lava las manos	<ol style="list-style-type: none"> 1. Gravemente comprometido 2. Sustancialmente comprometido 3. Moderadamente comprometido 4. Levemente comprometido 5. No comprometido
030506. Mantiene la higiene oral	
030509. Se peina o cepilla el pelo	
030517. Mantiene la higiene corporal	

- NIC [1610] Baño
- NIC [5606] Enseñanza: individual
- NIC [7040] Apoyo al cuidador principal

Actividades:

- Ayudar con las medidas de higiene.
- Incluir a la familia.
- Instruir a la familia.
- Realiza afirmaciones positivas sobre los esfuerzos del cuidador.

-Informar al cuidador sobre recursos de cuidados sanitarios y comunitarios

Diagnóstico [00109] Deterioro de autocuidado:

vestido: relacionado con deterioro alteración de la función cognitiva manifestado en deterioro de la habilidad para mantener el aspecto.

NOC [0302] Cuidados personales: vestir

NOC [0300] Cuidados personales: actividades vida diaria

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
030204. Se pone la ropa en la parte superior del cuerpo	1. Gravemente comprometido 2. Sustancialmente comprometido 3. Moderadamente comprometido 4. Levemente comprometido 5. No comprometido
030205. Se pone la ropa en la parte inferior del cuerpo	
030201. Escoge la ropa	
0302013. Se abrocha los zapatos	
030211. Se quita la ropa de la parte superior del cuerpo	

- NIC [1630] Vestir
- NIC [7040] Apoyo al cuidador personal
- NIC [5606] Enseñanza: individual

Actividades:

- Vestir al paciente después de completar la higiene personal.
- Incluir a la familia.
- Instruir a la familia.
- Realiza afirmaciones positivas sobre los esfuerzos del cuidador.
- Informar al cuidador sobre recursos de cuidados sanitarios y comunitarios.
- Identificar las áreas en las que el paciente necesita ayuda para vestirse.
- Fomentar la participación del paciente en su vestimenta.
- Fomentar el uso de dispositivos para el autocuidado

PATRÓN 5: Percepción/Cognición

Diagnóstico [00051] Deterioro de la comunicación

verbal: relacionado con deterioro del sistema nervioso central manifestado en incapacidad para hablar.

NOC [0902] Comunicación

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
090202. Utiliza el lenguaje hablado	1. Gravemente comprometido
090204. Utiliza el lenguaje de signos	2. Sustancialmente comprometido
090205. Utiliza el lenguaje no verbal	3. Moderadamente comprometido
090206. Reconoce los mensajes recibidos	4. Levemente comprometido
	5. No comprometido

- **NIC [4976] Mejorar la comunicación: déficit del habla**

Actividades:

- Proporcionar métodos alternativos a la comunicación hablada (parpadeo, gestos, tarjetas).
- Colaborar con la familia y el logopeda para desarrollar un plan dirigido a lograr una comunicación eficaz.
- Identificar las conductas emocionales y físicas como formas de comunicación.
- Remitir al paciente a un logoterapeuta o logopeda.

PATRÓN 7: Rol/Relaciones

Diagnóstico [00052] Deterioro de la interacción

social: relacionado con obstáculos para la comunicación y manifestado en interacción disfuncional con otras personas.

NOC [2601] Clima social de la familia

NOC [1503] Implicación social

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
260121. Mantiene relación con la familia	1. Nunca demostrado
260124. Mantiene la rutina familiar	2. Raramente demostrado
150303. Interacción con miembros de la familia	3. A veces demostrado
150311. Participación en actividades de ocio	4. Frecuentemente demostrado
	5. Siempre demostrado

- NIC [7100] Estimulación de la integridad familiar.
- NIC [4976] Mejora de la comunicación: déficit del habla

Actividades:

-Facilitar las visitas familiares.

- Proporcionar métodos alternativos a la comunicación hablada (gestos o parpadeos).
- Identificar las conductas emocionales y físicas como forma de comunicación.
- Remitir a un logopeda.

PATRÓN 11: Seguridad/Protección

Diagnóstico [00036] Riesgo de asfixia: relacionado con alteración de la función cognitiva.

NOC [1902] Control del riesgo

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
190202. Controla los factores de riesgo ambientales	1. Nunca demostrado 2. Raramente demostrado 3. A veces demostrado 4. Frecuentemente demostrado 5. Siempre demostrado
190208. Modifica el estilo de vida para reducir el riesgo	
190209. Evita exponerse a las amenazas para la salud	
190214. Utiliza sistemas de apoyo personal para reducir el riesgo	

- NIC [6486] Manejo ambiental: seguridad
- NOC [5566] Educación parenteral: crianza familiar de los niños

- **NIC [6650] Vigilancia**

Actividades:

-Identificar las necesidades de seguridad, según la función física y cognitiva y el historial de conducta del paciente

-Identificar e instruir a los progenitores sobre el uso de diversas estrategias que puedan utilizar en el manejo de la conducta del niño.

-Vigilar los patrones de conducta

Diagnóstico [00155] Riesgo de caídas: relacionado con deterioro de la movilidad.

NOC [1902] Control del riesgo

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
190202. Controla los factores de riesgo ambientales	1. Nunca demostrado
190208. Modifica el estilo de vida para reducir el riesgo	2. Raramente demostrado
190215. Utiliza los recursos comunitarios para reducir el riesgo	3. A veces demostrado
190220. Identifica los factores de riesgo	4. Frecuentemente demostrado
	5. Siempre demostrado

- NIC [6490]Prevención de caídas
- NIC [0226]Terapia de ejercicios: control muscular

Actividades:

- Informar a los miembros de la familia sobre los factores de riesgo que contribuyen a las caídas y como disminuir dichos riesgos.
- Ayudar a la familia a identificar los riesgos del hogar y a modificarlos.
- Consultar con el fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales en el desarrollo y ejecución de un programa de ejercicios.
- Evaluar el proceso del paciente en la mejora/restablecimiento del movimiento y la función corporal.

Diagnóstico [00047] Riesgo de deterioro de la integridad cutánea: relacionado con la humedad secundaria a incontinencia de esfínteres.

NOC [1902] Control del riesgo

NOC [0602] Hidratación

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
190220. Identifica los factores de riesgo	1. Nunca demostrado

190204. Desarrolla estrategias de control de riesgo efectivas	2. Raramente demostrado
190214. Utiliza los sistemas de apoyo personal para reducir el riesgo.	3. A veces demostrado
190215. Utiliza los recursos comunitarios para reducir el riesgo	4. Frecuentemente demostrado
	5. Siempre demostrado
INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
0360201. Turgencia cutánea	1. Gravemente comprometido
060217. Perfusión tisular	2. Sustancialmente comprometido
	3. Moderadamente comprometido
	4. Levemente comprometido
	5. No comprometido

- NIC [0410]Cuidados de la incontinencia intestinal y urinaria
- NIC [3590]Vigilancia de la piel
- NIC [3540]Prevención úlceras por presión

Actividades:

- Proteger la piel del exceso de humedad.
- Instruir a la familia/cuidador acerca de los signos de pérdida de integridad de la piel.
- Aplicar barreras de protección.

- Vigilar el color y la temperatura de la piel.
- Cambios posturales.

Diagnóstico [00249] Riesgo de úlcera por presión:
relacionado con inmovilidad física.

Para este Diagnóstico nos sirven los NOC y las NIC del anterior, sólo añadimos:

- **NIC [3540]Prevención úlceras por presión**
Actividades:
-Cambios posturales.

PATRÓN 13: Crecimiento/Desarrollo

Diagnóstico [00111] Retraso en el crecimiento y desarrollo: relacionado con trastorno genético y manifestado en retraso para realizar las habilidades/ alteración del crecimiento físico.

NOC [2506] Salud emocional del cuidador principal

NOC [1826] Conocimiento: cuidado de los hijos

INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
250604. Temor	1. Grave
250608. Frustración	2. Sustancial
250613. Cargas percibidas	3. Moderado

250601. Satisfacción con la vida	4. Leve 5. Ninguno
INDICADORES	ESCALA DE MEDIDA
182603. Necesidades de seguridad	1. Ningún conocimiento
182605. Necesidades de cuidados nutricionales	2. Conocimiento escaso
182606. Necesidades de cuidados físicos	3. Conocimiento moderado
182613. Necesidades de supervisión de salud	4. Conocimiento sustancial
182602. Conducta normal del niño	5. Conocimiento extenso

- NIC [7040] Apoyo al cuidador principal
- NIC [6614] Identificación de riesgos genéticos.
- NIC [6650] Vigilancia

Actividades:

- Determinar el nivel de conocimientos del cuidador.
- Informar al cuidador sobre los recursos de cuidados sanitarios y comunitarios.
- Obtener o revisar la historia clínica completa, incluidos los antecedentes prenatales y obstétricos, el historial de desarrollo y el estado de salud pasado y

presente en relación con la enfermedad genética confirmada o sospechada.

-Remitir a especialista en atención sanitaria genética para consejo genético.

-Determinar los riesgos de salud del paciente.

3.3 DIAGNÓSTICOS PARA LA FAMILIA

Por último, hay que destacar que los cuidados de enfermería no solo involucran al paciente, sino también a la familia, pero por la extensión del trabajo es difícil incluirlos. A pesar de todo nombraremos algunos de los principales diagnósticos que se le aplicarían a la familia a partir de los artículos y la información que se ha obtenido al respecto.

Diagnóstico [00080] Gestión ineficaz de la salud familiar: relacionado con régimen terapéutico complejo y manifestado por incapacidad para asumir la responsabilidad de llevar a cabo prácticas básicas de salud.

Diagnóstico [00062] Riesgo de cansancio del rol del cuidador: relacionado con actividades de cuidados excesivas.

Diagnóstico [00146] Ansiedad: relacionado con crisis situacional y manifestado en sentimiento de insuficiencia.

Diagnóstico [00177] Estrés por sobrecarga: relacionado con estresores repetidos y recursos insuficientes sobre el conocimiento de la enfermedad manifestado en un impacto negativo del estrés (síntomas físicos, psicológicos, malestar...)

Diagnóstico [00152] Riesgo de impotencia: relacionado con conocimiento insuficiente para gestionar la situación/imprevisibilidad de la evolución de la enfermedad.

4. Conclusiones y repercusiones

Hemos de señalar que este trabajo se ha realizado con las limitaciones propias de su naturaleza. Un plan de cuidados estandarizado o protocolo de cuidados debe ser realizado por un grupo de expertos, al cual, por hallarme todavía en mi periodo formativo, me encuentro lejos de pertenecer. Sin embargo, se ha realizado un gran esfuerzo por elaborar un documento que pueda ser útil para el trabajo de los profesionales, al tiempo que culmine mi periodo formativo.

El plan de cuidados se ha elaborado centrándonos en aquellos diagnósticos, resultados o intervenciones más adecuados o relevantes, sin embargo, por la limitación en la extensión propia del TFG se han limitado el número de resultados e intervenciones, por lo que la interrelación NANDA-NOC-NIC puede parecer reduccionista.

Cada interrelación propuesta, debe entenderse como una de las posibles formas de actuar que los profesionales de enfermería tienen a su disposición, pero no por ello la única. También hay

que tener en cuenta que cuando la enfermera, se encuentre ante una situación real, puede considerar que el planteamiento de actuación aquí presentado no cubre todas las expectativas, por lo que debe considerarse la consulta de otros manuales.

Partiendo de las áreas de dificultad de la persona, como el origen de un problema donde puede intervenir el profesional de enfermería, se establece la planificación de cuidados que no deja de ser una posible representación de las diferentes posibilidades de actuación e interacción con la persona afectada de SMW y su familia.

Repercusiones

-Antes de la lectura de este plan de cuidados no conocía la enfermedad genética considerada como rara denominada Mowat Wilson. Trastorno caracterizado por diferentes defectos en la salud como son la alteración en el desarrollo motor, epilepsia, retraso del crecimiento, enfermedad de Hirschsprung, ausencia de cuerpo caloso, enfermedades congénitas del corazón y anomalías genitourinarias.

Se caracterizan a nivel físico por microcefalia, orejas en forma de copa con lóbulos prominentes, barbilla estrecha, ojos con asentamiento profundo y ancho, boca abierta y tabique nasal ancho.

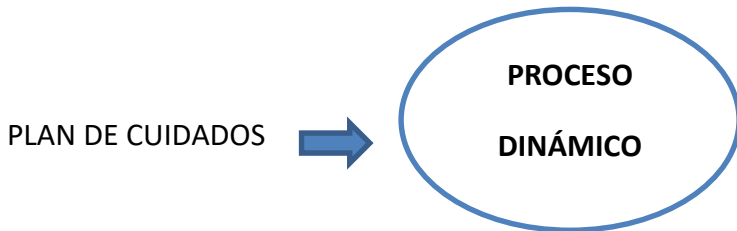
Desconocía como a nivel de enfermería podría cubrir todas las necesidades posibles que presentara un paciente con este tipo de enfermedad.

La lectura y estudio del presente plan de cuidados me ha aportado diferentes conocimientos para poder realizar cuidados adaptados y personalizados tanto a los familiares como a los pacientes con la enfermedad de Mowat Wilson.

Además de generar mediante su divulgación y lectura por parte de un mayor número de profesionales un canal de divulgación acerca de esta enfermedad.



El plan de cuidados descrito muestra un abanico de posibilidades en cuanto a la intervención del profesional de enfermería ante la situación de un paciente con la enfermedad de Mowat Wilson. Si es cierto que puede servir de base para la consulta y guía extrapolable a cualquier paciente pero de carácter definitivo la realización de un plan de cuidados debemos siempre adaptarla al paciente en concreto y mantenerse siempre en constante evaluación pues, las necesidades del paciente y de la familia van cambiando.



Pese a ser un plan de cuidados de enfermería, sería interesante una vez estructurado poder ponerlo en común junto a la familia más directa del paciente y otros profesionales que participen en la calidad de vida de la persona. Mediante la valoración de todos los patrones funcionales del paciente, los de la familia e intentando hacer un plan consensuado entre ambos.

En definitiva, crear una organización y cuidados donde toda la familia se sienta bien atendida y con el mayor grado posible de conformidad en cuanto a su rutina diaria.

El plan de cuidados sobre la enfermedad de Mowat Wilson podemos utilizarlo en dos ejemplos siguientes en nuestra práctica clínica.

- ❖ *Familiar de un paciente con enfermedad de Mowat Wilson que acude a su centro de atención primaria a realizar una consulta*

sobre otra cuestión no referida a su familiar y donde acaba verbalizando al profesional su situación personal siendo el cuidador principal.

En este ejemplo, utilizaría el diagnóstico estrés por sobrecarga que se expone en el plan de cuidados.

El estrés por sobrecarga es una situación frecuente a la que cualquier cuidador principal de una persona con una enfermedad dependiente se puede ver expuesto. Como intervenciones de enfermería podríamos encontrar, la instrucción de conocimientos sobre la enfermedad ampliando así el abanico de actuaciones que el familiar puede realizar y sobre todo considerarlas como posibles para no aumentar la ansiedad.

Por otro lado, también podemos poner en contacto al trabajador social del sector sanitario para que colabore en el proceso y le informe de las diferentes opciones que existen en las que el cuidado puede ser compartido como son por ejemplo (asociaciones, instituciones...)

- ❖ *Paciente que ingresa de manera programada para la realización de una intervención cardiaca.*

Mediante este ejemplo podríamos utilizar y valorar la totalidad de los diagnósticos expuestos en el plan de cuidados, pues cuando el paciente ingresa y hace rutina diaria en el hospital, son todos los patrones los que se deben valorar.

Las necesidades que el paciente tuviera en su domicilio serán comunes al ámbito hospitalario, por lo que debemos cubrir y satisfacerlas en su totalidad. Obteniendo así, una evaluación global del paciente.

- En gran cantidad de ocasiones, los profesionales de enfermería estamos expuestos a encontrarnos con situaciones en las que no nos hayamos visto antes, ni hayamos sido preparados para ellas, y por tanto, nos toque desenvolvemos con los conocimientos teóricos que tengamos o incluso buscar momentos prácticos lo más parecidos posibles o los más relacionados con el caso ante el que nos podamos encontrar.

Pasamos en muchos momentos de nuestra formación, y a posteriori en los contratos que se nos ofrecen, el tener que afrontar la ansiedad que produce el desconocimiento y aun así tener que ejecutar cuidados de la manera óptima posible.

Un ejemplo de esto se puede aplicar gracias a este TFG, en mi caso nunca me he encontrado a ningún paciente con esta enfermedad rara, es más, prácticamente me atrevo a decir que no la conocía. Al no ser una enfermedad común, ser algo tan concreto y como se comenta en el trabajo, una patología tan reciente no es algo que pueda decir que domine con soltura.

Gracias a este trabajo he podido reflexionar sobre la poca formación y conocimientos prácticos que tenemos los enfermeros acerca de las enfermedades raras, y más en concreto sobre ésta.

Muchas veces somos los propios profesionales los que dejamos a un lado las inquietudes por seguir formándonos, cuando es

algo tan importante que nos hace estar al día, y sentirnos así, preparados para estar en disposición de poder ayudar a todos aquellos que más nos necesitan brindando unos cuidados integrales y de calidad. A parte de esto, he podido conocer la enfermedad más de cerca, empapararme de ella, y tener a mano una guía de cuidados, a mi parecer, aplicables también a personas con enfermedades raras y sus familias.

Nos encontramos ante una buena guía para poder llevar a cabo cuidados de enfermería a pacientes con el síndrome de Mowat Wilson, sobre todo teniendo en cuenta la dificultad propia que se encuentra para tener información acerca de esto, no solo por el hecho de que al no ser algo común en más difícil encontrar información para elaborar planes de cuidado guiados por pacientes y familiares con esta enfermedad concreta sino que además en caso de poder establecer contacto con alguien que se encuentre en esta situación es complicado poder establecer comunicación con estos pacientes, teniendo que basarte en los familiares y en la observación propia que los profesionales puedan hacer.

Si bien este trabajo me ha gustado, no quita que por una parte me parezca necesario concretar más sobre ciertos aspectos, como podría ser ampliar más los cuidados que se puedan realizar a

los familiares, ya que son los que soportan la carga de trabajo más alta con su familiar afectado y por ello prácticamente igual de importantes que el propio paciente principal. También se podría añadir algún apartado donde nos relacionase de alguna forma más global la aplicación a enfermedades raras, pues hay ciertos aspectos como los psicológicos que podrían aplicarse a otras enfermedades raras, y partiendo de la base de la poca información que hay, podríamos usar estos de alguna forma como referentes.

Cómo situación practica en la que pueda aplicar este trabajo, comenzaré con la más obvia... tras conocer este síndrome, desconocido hasta la fecha para mí, y familiarizándome con los cuidados, me sería mucho más fácil poder enfrentarme a ello en mi futuro como enfermera, tanto si tuviera a este paciente en mi centro de salud para poder ayudarlo con la educación para la salud, como si estoy trabajando en un centro hospitalario, pues, tengo unos conocimientos nuevos que me ayudarían a poder enseñar a los familiares al manejo de las situaciones que se pueden encontrar con el paciente, a mis propios compañeros a tratar con el paciente en los cuidados más básicos, podríamos adelantarnos a posibles factores de

riesgo como caídas y úlceras por presión, sabiendo el alto riesgo de ambas para estos pacientes...

Y aparte de esto, gracias a este trabajo he tenido la oportunidad de reflexionar sobre la importancia de englobar a todo tipo de paciente como prioritarios, es decir, debemos estar preparados para todo tipo de enfermedades y contextos, pues no hay pacientes “de primera o de segunda”, todos deben recibir trato de calidad y con base científica detrás, por ello haré también renombre en tener en cuenta lo importante que es la formación y especialización por nuestra parte, para ofrecer cuidados excelentes.

5.Referencias Bibliográficas

1. Posada M., Martín-Arribas C., Ramírez A., Villaverde A., Abaitua I. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2008 [Consultado 15 de abril de 2019] ; 31(Suppl 2): 9-20. Disponible en:http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es
2. Unidad Técnica de apoyo de la Red Epidemiológica de Enfermedades Raras del SESCAM. [Internet]. [Consultado 15 de abril 2019]. Disponible en: <https://sescam.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras/que-es-una-enfermedad-rara>
3. Carrascosa Romero M. C., Barros Angueira F., Castillo Serrano A., Fernández Córdoba M. S., Sorli García M., Quintanilla Mata M. L. Síndrome de Mowat-Wilson con una deleción en el gen ZEB2 no descrita previamente. Boletín del ECEMC [Internet].

2009 [Consultado 10 de diciembre de 2018]; 5(8), 21-9. Disponible en:
http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/Boletin_2009.pdf#page=21

4. Gabau Vila E., Brun Gasca C., Fernández Zurita C., Joga Elvira L., Ramírez Mallafré A. Análisis de los síndromes de Angelman y afines, como los de Pitt Hopkins, de Mowat-Wilson, de Kleefstra y de Phelan-McDermid [Internet]. Madrid: McGraw-Hill; 2018 [Consultado 10 de diciembre de 2018]. Disponible en:
<https://ecplusproject.uma.es/sites/default/files/book.pdf#page=16>
5. Garavelli L., Ivanovski I., Caraffi S. G., Santodirocco D., Pollazon M., Cordelli D. M., Bayat A. Neuroimaging findings in Mowat–Wilson syndrome: a study of 54 patients. Genetics in Medicine [Internet]. 2017 [Consultado 12 de diciembre de 2018]; 19(6), 691. Disponible en:
<https://www.nature.com/articles/gim2016176>
6. Arena A., Pittalà A., Raudino F. Síndrome de Mowat-Wilson. La Rivista delle Malattie Rare [Internet] 2017; 1(2), 19-22.

Recuperado de:

7. Steiner C. E. Mowat-Wilson Syndrome. Arquivos de neuro-psiquiatria [Internet]. 2015 [Consultado 10 de diciembre de 2018]; 73(1), 1-2. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1590/0004-282X20140224>
http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2015000100001&lng=en&tlng=en
8. Albino Da Paz J., Kim C., Goossens M., Giurgea I., & Marques-Dias M. J. Mowat–Wilson syndrome: neurological and molecular study in seven patients. Arq Neuropsiquiatr [Internet]. 2015 [Consultado 10 de diciembre de 2018]; 73(1), 12-7. Disponible en:
<https://pdfs.semanticscholar.org/37a2/df8261d5fc221ea120a9008c9ae4271cfbfa.pdf>
9. Vania A. Villota D., Wilmar Saldarriaga G., Juan FERNANDO GÓMEZ C. Síndrome de Mowat-Wilson: caso clínico. Revista chilena de pediatría [Internet]. 2012[Consultado 10 de diciembre de 2018]; 83(4), 371-6. Disponible en:
<https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0370->

[41062012000400008&script=sci_arttext&tlng=en](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41062012000400008/)

10. Baxter A. L., Vivian J. L., Hagelstrom R. T., Hossain W., Golden W. L., Wassman E. R., Butler M. G. A Novel Partial Duplication of ZEB2 and Review of ZEB2 Involvement in Mowat-Wilson Syndrome. *Molecular syndromology* [Internet]. 2017 [Consultado 12 de diciembre de 2018]; 8(4), 211-8.
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5498959/>
11. Jiang Q., Zhang X., Ma Y., Li Q., Zheng C., Yan Y., Zhang Z., Xiao P., Su L., Cheng W., Pan, H., Li L. Experience of Mowat–Wilson syndrome prenatal diagnosis for a Chinese family. *Clinical case reports* [Internet]. 2017 [Consultado 14 de diciembre de 2018]; 5(1), 9-13.
Recuperado de: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ccr3.741>
12. Ferris Villanueva E., Guerrero Bautista R., Chica Marchal A. Enfermedad de Hirschsprung asociada al síndrome de Mowat-Wilson: a propósito de un caso. *Nutrición Hospitalaria* [Internet]. 2015 [Consultado 10 de diciembre de 2018];

31(4), 1882-4. Disponible en:

http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S0212-16112015000400058&script=sci_abstract&tlng=en

13. Garavelli L., Cerruti Mainardi P. Mowat-Wilson syndrome. Orphanet journal of rare diseases [Internet]. 2007 [Consultado 20 de diciembre de 2018]; 2(1), 42. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-2-42>
14. Alba-Martín R. Síndrome de Mowat-Wilson: historia de vida de la fortaleza de una madre. Revista Científica de la Sociedad Española de Enfermería Neurológica [Internet] 2016 [Consultado 14 de diciembre de 2018]; 44, 25-30
Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2013524616300125>
15. NANDA Internacional. Diagnósticos enfermeros. Definiciones y clasificación 2015-2017. Barcelona: Elsevier; 2015
16. Johnson, M., Moorhead, S., Bulechek, G., Butcher, H., Maas, M., & Swanson, E. Vínculos de NOC y NIC a NANDA-I y diagnósticos médicos. 3ª ed. Barcelona: Elsevier Health Sciences Spain; 2012

17. Johnson M, Maas M, Swanson E, Moorhead S. Clasificación de Resultados de Enfermería (NOC). 6ª ed. Barcelona: Elsevier; 2018.
18. Bulechek G. M., Butcher H. K., Dochterman J. Wagner C. M. Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC). 7ª ed. Barcelona: Elsevier; 2018