

Síndrome de Cornelia. Presentación de caso de enfermería vinculado a la teoría de Ida Orlando

Cornelia de Lange syndrome. Presentation of a case of nursery related with Ida Orlando theory

Lic. Maddiel Moldes Acanda,^I Lic Maricela González Reguera,^{II} Lic. Liana Alicia Prado Solar,^{III} Lic. Martha María Ortega González^{II}

^I Hospital Pediátrico Docente Provincial Eliseo Noel Caamaño. Matanzas, Cuba.

^{II} Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Comandante Faustino Pérez Hernández. Matanzas, Cuba.

^{III} Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

RESUMEN

En 1933, una pediatra holandesa, la Dra. Cornelia de Lange, describía dos niños con rasgos similares, hoy en día es ella a quien se le reconoce el haber descrito los síntomas que abarcan el síndrome que lleva su nombre. Es un trastorno malformativo múltiple congénito, se determina por sus características faciales en asociación con retraso del crecimiento pre y postnatal, retraso mental de nivel variable, en algunos casos, anomalías de las partes superiores, muchos de los síntomas se pueden mostrar en el nacimiento y a muy temprana edad.

El proceso de atención de enfermería, es el método científico de actuación de los profesionales de Enfermería, vinculado a una base teórica que desarrollan habilidades analíticas que aplicadas en la práctica, repercuten en la mejoría de los pacientes. Se realizó este trabajo con el objetivo de presentar un caso poco frecuente del síndrome de Cornelia de Lange, ejecutando el proceso de atención de Enfermería vinculado al modelo teórico de Ida Orlando.

Se trató de una paciente de 10 meses de edad, sexo femenino, raza blanca, que ingresó a los dos meses de nacida en la sala de terapia intensiva del Hospital Pediátrico Provincial Eliseo Noel Caamaño, de Matanzas. La vinculación de la teoría de Ida Orlando a este proceso de atención de Enfermería permitió una atención integral al individuo enfermo, y desarrolló las habilidades prácticas de la asistencia de Enfermería, además de fomentar el razonamiento crítico en aras de brindar cuidados con calidad y enfoque científico.

Palabras clave: síndrome de Cornelia de Lange, Ida Orlando, proceso de atención, Enfermería.

ABSTRACT

In 1933, a Dutch pediatrician, PhD Cornelia de Lange described two children with similar characteristics. Nowadays she is recognized as the one who described the symptoms encompassing the syndrome named after her. It is a congenital multiple malformative disorder, determined by its facial characteristics associated to pre and postnatal grow retardation, mental retardation of variable level, and, in some cases, anomalies of the upper parts. Many of the symptoms appear at birth and at early ages.

The process of nursery care is the scientific method ruling Nursery professionals' performance, related to a theoretical basis and developing analytical skills that, practically applied, strike on patients' improvement. This work was carried out with the aim of presenting a few frequent case of Cornelia de Lange Syndrome, performing the Nursery care process according to Ida Orlando theoretical model.

It deals with female, white, 10-months patient who entered the Intensive Care Service of the Provincial Pediatric Hospital "Eliseo Noel Caamaño", of Matanzas when she was two months. Relating Ida Rolando's theory to this Nursery care process allowed the patient's integral care, and developed the practical skills of Nursery care, besides promoting the critical reasoning for the sake giving a quality and scientifically focused care.

Key words: Cornelia de Lange syndrome. Ida Orlando, care process, Nursery.

INTRODUCCIÓN

En 1933, una pediatra holandesa, la Dra. Cornelia de Lange, describía dos niños con rasgos similares. Hoy en día es ella a quien se le reconoce el haber descrito los síntomas que abarcan el síndrome que lleva su nombre. El síndrome también ha sido llamado Brachmann-de Lange, ya que fue el Dr. W. Brachmann quien describió en 1916 síntomas similares en un paciente. Dicho síndrome es congénito, es decir que está presente desde el nacimiento. ⁽¹⁻³⁾

Las características más comunes incluyen bajo peso al nacer (usualmente, pero no siempre, por debajo de 2.200 g aproximadamente), crecimiento retardado, baja estatura y cabeza pequeña (microcefalia). Características faciales típicas, las cejas suelen unirse en el medio y pestañas muy largas, nariz pequeña y respingona, labios finos en V invertida. Otras características frecuentes es el excesivo pelo en el cuerpo (hirsutismo), manos y pies pequeños, unión parcial del segundo y tercer dedos de los pies, 5º dedo (meñique) curvado, reflujo gastroesofágico, convulsiones, defectos cardíacos, fisura del paladar, anormalidades intestinales, dificultad a la hora de alimentarlos, "incapacidad para prosperar", pérdida de audición y vista, y retraso en el desarrollo. ^(4,5)

La inmensa mayoría de los casos son debidos a mutaciones espontáneas, aunque los genes afectados causantes de la enfermedad pueden ser heredados de ambos progenitores, haciéndolo de forma autosómica dominante. ⁽⁶⁾

La incidencia es de: 1/10.000-1/20.000 recién nacido. Se estima que en España, la prevalencia es de 0,97 por 100.000 niño/as nacidos/as vivos/as. En Cuba afecta a 1 por cada 30 000 nacidos vivos. No existe predominio en cuanto al sexo. ⁽⁷⁾

La esperanza de vida de las personas que padece dicho síndrome, no se puede saber a ciencia cierta, se estima que la mayoría de ellos vivan hasta bien entrada su adultez. En el periodo de recién nacido y lactante, la dificultad para la alimentación es muy frecuente y habrá que tratarlo tempranamente con tratamiento quirúrgico. La patología respiratoria ocurre en el 25 % de los casos, alguna vez como resultado del reflujo.

El impacto de la familia es doloroso una vez que se diagnostica el síndrome; es un proceso continuo de procesar sentimientos, pensamientos, acciones y creencias. Habrá tristeza y felicidad. Además tendrán que tomar varias decisiones con la colaboración de profesionales capaces de beneficiar en este sentido. ⁽⁸⁾

En este caso los autores se apoyaron en el método científico de actuación de los profesionales de enfermería: el proceso de atención de enfermería (PAE), el cual se sustenta en una base teórica que permite el desarrollo de habilidades analíticas que aplicadas en la práctica, repercuten en la mejoría de los pacientes. El propósito de este trabajo es presentar un caso poco frecuente del síndrome de Cornelia de Lange, vinculado a una de las grandes teorías de la enfermería contemporáneas: La teoría del proceso de enfermería formulada por Ida Orlando.

PRESENTACIÓN DE CASOS

Historia actual de la enfermedad

Paciente L.C.A.G, sexo femenino, raza blanca, que nace en a las 36 semanas de gestación, por parto eutócico con un peso al nacer de 1 620 g, Apgar 7/8 con múltiples patrones dimórficos por obstrucción respiratoria alta. Se ventila inmediatamente después de nacer y se extuba a los 3 días, a los 9 días es necesario intubarla nuevamente por la misma causa, presentó convulsiones en dos ocasiones y llevó múltiples tratamientos antibióticos por neumonías. Fue trasladada de la sala de Neonatología del Hospital Ginecobstétrico Provincial Julio Rafael Alfonso Medina al servicio de terapia intensiva del hospital pediátrico Eliseo Noel Caamaño, a los 2 meses de edad con motivo de ingreso por acto quirúrgico (realización de traqueostomía y gastrostomía) y diagnóstico final de síndrome de Cornelia de Lange (Fig.1) a la que se asocia una infección adquirida en los servicios de salud.



Fig.1. Paciente con síndrome de Cornelia de Lange.

Proceso de atención de enfermería. (PAE)

Se recibe transicional L.C.A.G de 10 meses de edad, con estadía en el servicio de 8 meses, con motivo de ingreso por acto quirúrgico y diagnóstico de síndrome de Cornelia de Lange, reportada de grave, con frecuencia cardíaca y tensión arterial adecuada, mucosas húmedas y normocoloreadas, fontanela anterior normotensa, no signos de focalización neurológica, abdomen suave, depresible, tejido celular subcutáneo no infiltrado, diuresis espontánea adecuada.

DS: La madre refiere: "Noto la niña muy decaída", "las secreciones de la traqueostomía tienen mal olor".

DO:

- Temperatura de 38 °.
- Ventilación mecánica con servo 900 c y FIO2 al 0,5 %.
- Abundantes secreciones traqueales espesas de color blanquecinas.
- Radiografía de tórax: Lesiones inflamatorias en base del pulmón derecho.
- Cánula de traqueostomía.
- Encamamiento
- Alimentación a infusión continúa.
- Tolerando con dificultad los alimentos, regurgitaciones frecuentes.
- Sonda de gastrostomía.
- Peso: 6 lb
- Abordaje venoso profundo por disección venosa en femoral derecha.

Necesidades afectadas (Kalish):

- Temperatura
- Aire
- Alimentación
- Seguridad y protección

Diagnósticos de enfermería:

- Hipertermia relacionada con proceso infeccioso.
- Limpieza ineficaz de las vías aéreas relacionada con secreciones traqueobronquiales.
- Patrón respiratorio ineficaz relacionado con proceso inflamatorio.
- Desequilibrio nutricional: ingesta inferior a las necesidades relacionado con incapacidad para ingerir o digerir los alimentos.

- Deterioro de la integridad tisular relacionado con traqueostomía, gastrostomía y disección venosa.
- Retraso en el crecimiento y desarrollo relacionado con patología de base.
- Riesgo de úlcera por presión relacionado con inmovilidad física.

Expectativas:

- Que disminuya temperatura corporal a 36 g centígrados.
- Que permeabilice vías aéreas.
- Que logre patrón respiratorio eficaz.
- Que logre equilibrio nutricional adecuado.
- Que recupere integridad tisular.
- Que logre crecimiento y desarrollo de acuerdo a su patología de base.
- Que no aparezca retraso en el desarrollo.
- Que no aparezca úlcera por presión.

Acciones de enfermería:

Evaluativas:

1. Vigilar permanentemente la alteración de los signos vitales, enfatizando en la temperatura.
2. Medidas antitérmicas (compresas húmedas) en caso de fiebre.
3. Controlar las entradas y salidas, prestando atención a los cambios de las pérdidas insensibles de líquidos.
4. Fomentar el consumo de líquidos.
5. Controlar la presencia de complicaciones relacionadas con la fiebre y de signos y síntomas de la afección causante de la fiebre.
6. Aspirar secreciones traqueobronquiales. Cada 4 horas o antes si necesario. (Fig.2).
7. Observar características de las secreciones traqueobronquiales (color, olor, consistencia). En cada aspiración.
8. Auscultar los sonidos respiratorios antes y después de la aspiración.
9. Monitorizar el estado de oxigenación del paciente, estado neurológico. (Por ejemplo: nivel de conciencia, PIC, presión de perfusión cerebral y estado hemodinámico inmediatamente antes, durante y después de la succión).
10. Vigilar mecánica ventilatoria (expansibilidad torácica).



Fig.2. Aspiración traqueo bronquial.

De carácter Permanentemente:

1. Brindar fisioterapia respiratoria. Cada 4 horas. (Fig.3).
2. Mantener al paciente a 30 grados sobre el plano de la cama
3. Chequear que pase la cantidad de alimento adecuada en el tiempo indicado.

Permanentemente. (Fig.4).

4. Pesar el paciente: días alternos.
 5. Fomentar el aumento de ingesta de calorías.
 6. Cura de la disección, traqueostomía y gastrostomía: diario.
 7. Observar aparición de signos de infección (rubor, calor, dolor, impotencia funcional) en la zona de la disección, traqueostomía y gastrostomía: diario.
 8. Detectar reacciones adversas a los medicamentos.
 9. Valorar los puntos de presión (omóplatos, talones, codos, sacro, trocánteres, rodillas y cuero cabelludo).
 10. Detectar cambios de coloración de piel y mucosas (cianosis, palidez).
- Permanentemente.



Fig.3. Fisioterapia respiratoria.



Fig.4. Chequeo de alimentación. Infusión continua.

Educativas:

1. Enseñar a la familia a comprar alimentos nutritivos, según corresponda.
2. Instruir a los progenitores sobre una nutrición y hábitos adecuados de nutrición del lactante.
3. Instruir al acompañante acerca de las técnicas correctas de lavado de manos para manipular al paciente.

Físicas:

1. Aplicar masajes en las zonas de prominencias óseas.
2. Realizar cambios de posiciones cada 2 horas.
3. Mantener estirada y libre de humedad la sábana de la cama del paciente.
4. Realizar ejercicios pasivos y enseñar al cuidador.
5. Colocar colchón de presión alternante, almohadillado especial para la cama, cojín, etc.
6. Evitar los rozamientos y deslizamientos en el paciente.

Psicológicas:

1. Brindar apoyo psicológico y emocional a los progenitores.
2. Mantener informada a toda la familia sobre la evolución de la paciente.

DISCUSIÓN

En la actualidad, son muchos los autores que defienden una apuesta por la práctica enfermera considerándola una pieza clave junto con la teoría para el desarrollo.^(9,10) La separación entre teoría y práctica, entre sujeto investigador y sujeto investigado, produce un efecto descontextualizador que inhabilita las acciones desde el punto de vista de la eficacia esencial.

Las grandes teóricas de la enfermería son profesionales que desarrollan conceptos, propuestas específicas y concretas que intentan justificar o caracterizar fenómenos de interés para esta ciencia.

Ida Jean Orlando ha aportado de primera magnitud al desarrollo de la enfermería, con la teoría del proceso de enfermería, la cual demostró que una vez identificados los aspectos negativos en los pacientes la aplicación del PAE constituía un medio eficaz para obtener resultados positivos. Esto permite valorar al paciente desde una perspectiva de enfermería, más que desde la orientación médica de las enfermedades.

Entre ambas se puede establecer una relación por el carácter inductivo de sus propuestas. Basó sus trabajos en la relación interpersonal enfermera-paciente, describe tres elementos en el accionar de enfermería: la conducta del paciente, la reacción de la enfermera y las acciones de enfermería.⁽¹¹⁻¹³⁾

Al aplicar el PAE el profesional debe reconocer a la persona, la familia o grupo social, en su contexto y características individuales para poder realizar una valoración holística, adecuada; que le permita identificar las necesidades afectadas y crear un plan de cuidados que le ayude a satisfacerlas; el cual debe estar dirigido a mantener y preservar la integridad física, junto a sus creencias y valores personales.^(14,15)

El PAE está organizado en cinco fases bien definidas: valoración, diagnóstico, planificación, ejecución y evaluación.⁽¹⁶⁾

A consideración de los autores, la valoración es una de las etapas más importantes donde los enfermeros ponen en práctica su arte de observador por excelencia y buen recolector de datos, conjuntamente con el examen físico para detectar las necesidades afectadas, según Maslow – Kalish,⁽¹³⁾ estableciendo un orden de prioridades y enunciar los diagnósticos de enfermería teniendo en consideración los patrones de respuestas humanas establecidos; según la taxonomía NANDA (*north american nursing diagnosis association*), que sirva de base a las demás fases del proceso de enfermería.

Los postulados de la teoría de Ida Orlando pueden ser aplicados en las fases de planificación y ejecución, donde es muy importante la interrelación enfermero-paciente para lograr objetivos y acciones de enfermería, independientes e interdependientes; según taxonomía NIC (*nursing intervention classification*) diseñados para cubrir la mayor parte de las necesidades físicas o emocionales del

paciente. Se realizarán de mutuo acuerdo con el individuo, dándole soluciones al problema existente y así lograr que el mismo, esté consciente del cuidado que va a recibir, además de aportar ideas que sirven para satisfacer sus necesidades.⁽¹⁷⁾

En la última fase del PAE, que es la evaluación, se materializa y se identifica si hubo o no errores en la actuación de enfermería, los enfermeros deben interactuar con el paciente, detectando, preguntando, observando y de esta forma evaluando si los objetivos trazados y acciones planteadas dieron respuesta a los diagnósticos elaborados.

El León Román, ⁽¹⁸⁾ considera en su tesis de Doctorado, que la práctica científica de los enfermeros pasa por adoptar como referente teórico, un modelo de cuidados, y como referente metodológico para la práctica, el PAE. Ambos conforman elementos esenciales en la epistemología de Enfermería, entendidos como los fundamentos y el método del conocimiento de la profesión.⁽¹⁷⁾

Autores consultados,⁽¹⁸⁻²⁰⁾ conceptualizaron el proceso como el método científico aplicado al hacer de la enfermería, que le permite guiar y regular su práctica, además de mostrar el alcance profesional de los enfermeros dentro del equipo multidisciplinario de salud.

Después de haber vinculado la teoría de Ida Orlando a este caso, los autores coinciden con lo expresado por otros autores, que en gran medida la aplicación de las teorías de Enfermería guían ordenadamente el actuar práctico de este profesional, ya que al desarrollarse adecuadamente se satisfacen las necesidades afectadas de los pacientes y ayudan a fomentar el pensamiento crítico de los profesionales de Enfermería y brindar una atención de calidad a cada paciente; lo que constituye un desafío para los profesionales de esta disciplina que se enfrentan ahora, al reto de generar sus propios conocimientos a través de la investigación y construir su realidad desde su propia perspectiva, es decir su práctica y objeto, disciplinar qué es el cuidado.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1- Aitken DA, Ireland M, Berry E, et al. Second-trimester pregnancy associated plasma protein-A levels are reduced in Cornelia de Lange syndrome pregnancies. *Prenat Diagn.* 1999; 19(8):706–10. Citado en PubMed; PMID: 10451512.

2- Selenti N, Tzetis M, Braoudaki M, et al. An interstitial deletion at 8q23.1-q24.12 associated with Langer-Giedion syndrome/ Trichorhinophalangeal syndrome (TRPS) type II. and Cornelia de Lange syndrome 4. *Mol Cytogenetics.* 2015;8:64. Citado en PubMed; PMID: 26269715.

3- Ramos FJ, Puisac B, Baquero Montoya C, et al. Clinical utility gene card for: Cornelia de Lange syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2015;23(10). Citado en PubMed; PMID: 25537356.

4- Braunholz D, Hullings M, Gil Rodriguez MC, et al. Isolated NIBPL missense mutations that cause Cornelia de Lange syndrome alter MAU2 interaction. *Eur J Hum Genet.* 2012;20:271–76. Citado en PubMed; PMID: 21934712.

- 5- Deardorff MA, Bando M, Nakato R, et al. HDAC8 mutations in Cornelia de Lange syndrome affect the cohesin acetylation cycle. *Nature*. 2012;489(7415):313–17. Citado en PubMed; PMID: 22885700.
- 6- Mannini L, Liu J, Krantz ID, et al. Spectrum and consequences of SMC1A mutations: the unexpected involvement of a core component of cohesin in human disease. *Hum Mutat*. 2010;31(1):5–10. Citado en PubMed; PMID: 19842212.
- 7- Noor N, Kazmi Z, Mehnaz A. CASE REPORT: Cornelia De Lange Syndrome. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2012;22(6):412-3. Citado en PubMed; PMID: 22630109.
- 8- Gervasini C, Picinelli CH, Azzollini J, et al. Genomic imbalances in patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange syndrome. *BMC Med Genet*. 2013;14:41. Citado en PubMed; PMID: 23551878.
- 9- Moreton Calderon M. Revisión bibliográfica: ventajas e inconvenientes de la aplicación de los modelos de enfermería en la práctica [Internet]. Cantabria: UCrea; 2012 [citado 5 May 2015]. Disponible en: <http://repositorio.unican.es/xmlui/handle/10902/883>
- 10- Trejo Martínez F. Incertidumbre ante la enfermedad. Aplicación de la teoría para el cuidado enfermero. *Enf Neurol* [Internet]. 2012 [citado 5 May 2015];11(1):34-8. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/enfneu/ene-2012/ene121g.pdf>
- 11- Morales Valdivia E, Rubio Contreras AM, Ramírez Durán MV. Metaparadigma y teorización actual e innovadora de las teorías y modelos de enfermería. *RECIEN* [Internet]. 2012 [citado 5 May 2015];(4):17. Disponible en: <http://rua.ua.es/dspace/handle/10045/44871>
- 12- Raile Alligood M, Marriner Tomey A, North American Nursing Diagnosis Association. Modelos y teorías. España: Elsevier Mosby; 2011.
- 13- Blanco N, Domínguez I, Hernández M. Proceso de atención de enfermería en niños con glomerulonefritis difusa aguda. *Rev Cubana Enfermer* [Internet]. 2003 [citado 5 May 2015];19(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-03192003000200002
- 14- León Román CA. La seguridad del paciente, una responsabilidad en el acto del cuidado. *Rev Cubana Enfermer* [Internet]. 2006 [citado 10 Abr 2015];22(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-03192006000300007&lng=es
- 15- Bello NL. Fundamentos de Enfermería. Capítulo 1 [Internet]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006 [citado 10 Abr 2015]. 1-63. p. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros_texto/fundamentos_denefermeriatomoi/cap01.pdf
- 16- Iyer PW, Taptich BJ, Bernoochi Losey D. Proceso y diagnóstico de enfermería. México: McGraw-Hill Interamericana; 1995. 1-31 p.
- 17- Edo Gual M, Giró Sanabria I, March Genma V, et al. Manual de procedimientos y técnicas en enfermería en pediatría. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona: Servei de Publicacions ; 2010.

18- León Román CA. Aplicación del método cubano de registro clínico del proceso de atención de enfermería [Tesis en Internet]. La Habana: Escuela Nacional de Salud Pública; 2009. Disponible en: <http://tesis.repo.sld.cu/42/1/Leon-Roman-CA.pdf>

19- Martínez López MA, Pérez Constantino M, Montelongo Meneses PP. Proceso de Atención de Enfermería a una lactante con neumonía basado en patrones funcionales de Marjory Gordon. *Enferm univ* [Internet]. 2014 Mar [citado 9 Jul 2014];11(1):36-43. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1665706314726624>

20- Sancho Cantus D, Prieto Contreras L. Teorías y modelos en la práctica enfermera: ¿Un binomio imposible? *Enferm glob* [Internet]. 2012 Jul [citado 4 Jun 2015];11(27): 292-8. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1695-61412012000300015

Recibido: 1 de julio de 2015.

Aceptado: 16 de marzo de 2016.

Maddiel Moldes Acanda. Hospital Pediátrico Docente Provincial Eliseo Noel Caamaño. Santa Isabel. % América y Compostela. Matanzas, Cuba. Correo electrónico: maddiel.mtz@infomed.sld.cu

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Moldes Acanda M, González Reguera M, Prado Solar LA, Ortega González MM. Síndrome de Cornelia. Presentación de caso de enfermería vinculado a la teoría de Ida Orlando. *Rev Méd Electrón* [Internet]. 2016 Jul-Ago [citado: fecha de acceso];38(4). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/1531/3105>