

Proceso de Atención de Enfermería en pacientes con Síndrome de Noonan y sus etapas

Nursing care process in patients with Noonan syndrome and its stages

Yoni Tejeda Dilou^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-9381-5302>

María Ferrer Pérez² <https://orcid.org/0000-0001-8365-9975>

Sulema Georgina Sánchez Infante³ <https://orcid.org/0009-0002-9479-2071>

¹Policlínico Docente José Martí Pérez. Santiago de Cuba, Cuba.

²Facultad de Enfermería – Tecnología. Santiago de Cuba, Cuba.

³Dirección Municipal de Salud. Santiago de Cuba, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: yonitejeda@infome.sld.cu

RESUMEN

El Síndrome de Noonan fue descrito en 1963 por Noonan y Ehmke en pacientes con Estenosis Valvular Pulmonar, asociado a baja estatura, hipertelorismo y retardo mental moderado, entre otras alteraciones, por lo que el autor pretende evidenciar el modo de actuación de enfermería ante un paciente con Síndrome de Noonan en el primer nivel de atención. Se realizó una presentación de caso clínico con síndrome de Noonan diagnosticado por el personal especializado mediante la identificación y establecimiento de prioridades de las necesidades de la pirámide de Kalish y Maslow en el Proceso de Atención de Enfermería con la implementación de los diagnósticos enfermeros aceptados para el desarrollo y validación clínica 2015- 2017. Se logró presentar a través del proceso de atención de enfermería, el actuar de enfermería mediante el cuerpo de conocimiento de enfermería y sus cuidados que garantizan un conjunto de acciones de prevención para disminuir los riesgos propios del paciente con Síndrome de Noonan. Se evidenció que con el modo de actuación de enfermería y las acciones del plan de



cuidados se disminuyen los riesgos y se mejora la interacción con otras especialidades que ayudan a la rehabilitación del paciente con Síndrome de Noonan en el primer nivel de atención.

Palabras clave: enfermería; Síndrome Noonan; necesidades; cuidados.

ABSTRACT

The syndrome of Noonan was described in 1963 by Noonan and Ehmke in patient with estenosis lung valvular, associated to low stature, hipertelorism and moderate mental retard, among other alterations. The author evidence the way of nursing performance before a patient with Syndrome of Noonam in the first level of attention. Was carried out a presentation of a clinical case with Syndrome Noonam diagnosed by the personnel specialized in Clinical Genetics. Evidencing the way of infirmary performance by means of the identification and establishment of priorities of the necessities of the pyramid of Kalish and Maslow in the nursing care plan with the implementation of the diagnoses nurses accepted for the development and clinical validation 2015-2017. It was possible to present through the nursing care plan, acting of nursing through the body of nursing knowledge and their cares that guarantee a group of actions of prevention to diminish the risks characteristic of the patient with syndrome of Noonam. Finaly evidence that with the way of nursing performance and the actions of the plan of cares diminish the risks and he/she improves the interaction with other specialties that they help to the patient's rehabilitation with Syndrome of Noonam in the first level of attention.

Keywords: infirmary; syndrome Noonam; necessities; cares.

Recibido: 11/09/2024

Aprobado: 27/12/2024



Introducción

La estenosis valvular como hallazgo frecuente en un número importante de paciente hacen que *Noonan* y *Ehmke* describan en 1963 el síndrome de Noonan el cual se acompañaba de individuos con retraso mental asociado a la baja estatura y el hipertelorismo entre otras alteraciones. La observación de *Jacqueline Noonan* relato la Estenosis Pulmonar como la cardiopatía con más frecuencia, además de describir los signos clínicos mayores en estos casos (17 en 19 pacientes, *Noonan*, 1968), lo que hace el diferencial del diagnóstico con el Síndrome de Turner en esta entidad, es la presencia de la coartación de la aorta como la cardiopatía de mayor frecuencia.^(1,2)

Como referente de la historia de este síndrome en los años 1786-87 aparece reflejado en el cuadro *Los pobres en la fuente* de Francisco de Goya y Lucientes, el autor retrata a un niño con una anomalía que muy probablemente era un síndrome de Noonan. El cual se exhibe en el Museo del Prado, Madrid, España.⁽¹⁾

La frecuencia de aparición es de al menos de 1 de cada 2 500 niños, aunque es frecuente realizar diagnóstico diferencial con el síndrome de Turner, los afectados por el Noonan no tienen alteraciones cromosómico lo que hace referencia a tener cariotipos normales desde el punto de vista numérico y estructural en la información genética.⁽³⁾ Aparece casi con la misma frecuencia que el síndrome de Down, 1 de cada 1000 a 2500 nacidos vivos. En la mayoría de los casos se hereda de forma autosómica dominante (generalmente de origen materno); sin embargo, Moreno-Loaiza O ha descrito diferentes casos en los que la enfermedad aparece como una mutación de novo, o sea, aparece un miembro en la familia que sufre la patología sin haberla heredado de ningún parental.⁽⁴⁾

Desde la revisión del comportamiento familiar se detectaron familias con varios miembros con afecciones del síndrome de una forma vertical, expresando rasgos diferentes de una generación a otros e incluso con generaciones saltadas denominada esta característica como una dominancia irregular, pero con un predominio de la herencia por vía materna.⁽⁵⁾

Hace algunos años en el mapa genómico se ubica el locus del gen 12q 24 (*Jamieson*) un número importantes de pacientes con las condiciones fenotípicas del Noonan, lo que



encuentra el primer gen específico identificado como posible responsable del Síndrome de Noonan. Este único gen no puede explicar todos los casos, por lo que se espera el descubrimiento de otros genes que producen este síndrome.^(4,6)

El síndrome de Noonan en la actualidad es una enfermedad que afecta múltiples sistemas, con poca frecuencia y alta variabilidad, y sus propias características, con un aumento en las tasas mundiales anuales de 4.90 % en el periodo 2021-2028 fundamentado en el aumento de la prevalencia de los síntomas.

La prevención y el control de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos abordado por la Organización Panamericana de la Salud a través de su grupo consultivo en 1984, referencia que uno de los objetivos de la Genética es "reducir la prevalencia al nacimiento de enfermedades genéticas y defectos congénitos". Cuba inició el Programa Nacional para el Diagnóstico Manejo y Prevención de las Enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia de La Habana, extendiéndolo como parte integral de los servicios asistenciales universales en el país, además establece mediante una relación bidireccional entre los niveles de atención, instaurando la red nacional de genética comunitaria en Cuba.^(4,5,6,7)

En las décadas de 1980 se comenzaron los primeros pasos para la organización del servicio de Genética como estrategias nacionales, estableciéndose la atención desde las tres direcciones preconcepcional, prenatal y posnatal, y las enfermedades poblacionales diseñados a través de los servicios asistenciales-preventivos de base individual-familiar y los programas de prevención de base poblacional.⁽⁸⁾

La aparición de un caso en el policlínico José Martí Pérez con los rasgos dismórficos clásico de la enfermedad, acompañado de la cardiopatía más frecuente (estenosis pulmonar) sin repercusión hemodinámico, motivó a presentar el caso con el objetivo de evidenciar el modo de actuación de enfermería mediante sus etapas en un caso clínico de Síndrome de Noonan en la Atención Primaria de Salud (APS) caso diagnosticado por genetistas clínicos del Centro Provincial de Genética y atendidos por el enfermero asesor Genético de dicha institución.

Se utilizó como método lógico las etapas del Proceso de Atención de Enfermería teniendo en cuenta los Diagnósticos Enfermeros (DE) aceptados para el desarrollo y



validación clínica del año 2015-2017, para describir el modo de actuación en un paciente con síndrome de Noonan se organizaron los pasos por las 5 etapas de forma cíclica y dinámica:

- I. Valoración: La recogida de los datos prenatales postnatales y familiares.
- II. Diagnóstico: elaboración de juicios clínicos a respuestas de los procesos vitales de los pacientes, ya sean reales o potenciales.
- III. Planificación: establece las prioridades sobre los resultados, además de seleccionar las intervenciones y decisiones prescriptivas de enfermería.
- IV. Ejecución: La identificación y establecimientos de prioridades según las necesidades de las pirámides de Kalish y Maslow, elaboración de los diagnósticos enfermeros en el paciente con Síndrome de Noonan y cumplimiento del plan de cuidados.
- V. Evaluación: La respuesta del paciente mediante la apreciación de la eficiencia de las acciones en el actuar de enfermería a través del plan de cuidados.

En la investigación se cumplieron los acuerdos establecidos en la declaración de Helsinki, además de las normas éticas en cuanto a la discreción, confiabilidad de la información, honestidad y demás, que caracterizan a los profesionales cubanos.

Para dar cumplimiento a la investigación se procedió a realizar reunión con la Dirección de la Institución y familiares del caso para explicarles el objetivo de la publicación y facilitar las coordinaciones de trabajo para la obtención de la información.

Para la recolección del dato primario se procedió a la obtención del consentimiento informado con los familiares para proceder a la revisión del Carnet Obstétrico, Historia Clínica del paciente y acceder al registro individual en la consulta de Genética Comunitaria de la institución, se realizó una revisión bibliográfica detallada del tema en la Biblioteca Virtual de Salud de Santiago de Cuba, además de una intensa búsqueda de información en diferentes formatos tanto virtuales como de forma escrita para obtener la mayor cantidad de elementos lo más contemporáneos posibles foráneos y nacionales sin descartar primeros estudios sobre el tema .



A través de toda la recolección de datos, se establece análisis comparativos con otras presentaciones que permiten arribar a conclusiones y recomendaciones.

Caso clínico

- Datos Prenatales del caso.

Edad materna 34 años, captada el 7 de abril del 2016 con 8,6 semanas, embarazo deseado niega amenaza de aborto, fiebre, rash cutáneo, infección, radiación ni medicamentos, ingestión de dosis mínima de alcohol a las 8 semanas.

Edad paterna 47 años

Antecedentes patológicos familiares: No refiere

Atención durante el embarazo: Electroforesis de hemoglobina AA conocido del embarazo anterior 2015, alfafetoproteína con 16 semanas 1.37 MOM, ultrasonido (US) del primer trimestre 12,6 semanas con higroma quístico del cuello y pielectasia del riñón derecho, se realizó Diagnóstico Prenatal Citogenético (DPC) por signo somnográfico 19.6 semanas 13 metafase que arrojó un resultado 46,XY,Yq+ variante cromosómica normal por lo que se cita para atención post natal en el Servicio Provincial de Genética. US Post amniocentesis persiste el higroma quístico, US del segundo trimestre 21.3 semanas con parámetros fetales normales, Vista Básicas Extendidas VBE: normales, US del tercer trimestre a las 28.5 semanas normales. movimientos fetales normales.

- Datos Postnatales del caso.

Parto distócico por cesarí a las 41.1 semanas, peso al nacer 3640 gr. Talla 50 cm, circunferencia cefálica 34, circunferencia torácica 34,5 cm, apgar 9/9, succión vigorosa del pezón, buen tono muscular.

- Examen físico: (Signos Dismórficos) Hoyuelo preauricular bilateral, desviación antimongoloides de las hendiduras palpebrales, epicanto interno bilateral, microglosia, implantación baja de las orejas, cuello con exceso de piel en la nuca, criptorquídea derecha, surco simiano en mano derecha, 3 manchas café con leche en la piel, Hemangioma plano sobre filtro naso labial.



- Estudios Realizados.

- Tamizaje Neonatal: Normal.
- US Tranfontanelar: No alteraciones ventriculares, fosa posterior normal.
- US Abdominal: Normal.
- US Testicular: Testículo izquierdo localizado en canal inguinal, ecogénicamente normal. Testículo derecho no se visualiza en bolsa escrotal ni canal inguinal.
- ECO: Situs Salitus, relación arterial y ventricular (AV) y ventrículo arterial (VA) concordante, relación ventrículo derecho Ventrículo izquierdo (VD/VI) mayor que 1, no se visualiza defecto septal, tronco arteria pulmonar (TAP) ligeramente hipoplásico con ramo con fluido y signo de estenosis pulmonar y valvular.

Impresión Diagnóstica: Síndrome Noonan.

- Seguimiento.

Por Cardiopediatria y Genética Clínica cada tres meses en Centro Provincial de Genética.

- Recepción del paciente.

Se trata del paciente KAPL de 7 años con el diagnóstico de Síndrome Noonan realizado en coordinación de genética clínica de la provincia, que se atendió por los miembros del equipo de salud del policlínico "José Martí Pérez" se observa estable, con signos dismórficos clásicos del Síndrome de Noonan.

Refiere la madre:

S: " A mí me preocupa que va a pasar con el futuro de mi hijo, me han informado de las posibles consecuencias como retraso mental, trastorno con la reproducción, la baja estura y los rasgos toscos, el daño en el corazón es lo más grave sé que se puede complicar y hasta morir, aunque está estable por el momento".

O: Se observan al examen físico: rasgos dismórficos propio del síndrome como ligero hipertelorismo, Ptosis palpebral del ojo izquierdo, cuello corto y ancho, soplo ausente propio de la estenosis pulmonar sin repercusión hemodinámica, baja talla, madre ansiosa.

- Diagnóstico de Enfermería (DE) y Expectativas (E)



1- Riesgo de deterioro de la función cardiovascular (00239) (2013; NDE 2.1) relacionado con antecedentes de enfermedad cardiovascular.

E: Disminuya riesgo constatando buen funcionamiento cardiovascular.

2- Protección Ineficaz (00043) (1990) relacionado con Agentes farmacológicos.

E: Logre tratamiento adecuado

Dicho esto, se elaboró y aplicó un plan de cuidados que evalúa el accionar de enfermería diario con un enfoque preventivo semanal, logrando la no aparición de complicaciones como resultados del Síndrome de Noonan, además de apoyar la esfera psicológica de la familia en el primer nivel de atención.

• Plan de cuidados para evaluar el accionar de enfermería en pacientes con Síndrome de Noonan.

1. Orientar sobre los signos propios de la descompensación cardiopulmonar diario
2. Vigilar signos propios de descompensación cardiopulmonar (Estenosis Pulmonar) diario
3. Explicar la importancia de asistir al médico ante los signos de alerta de complicación diario.
4. Verificar signos de complicación con un buen examen físico diario.
5. Verificar que entiende los signos propios de complicaciones 2 veces en la semana
6. Coordinar con otros especialistas la atención integral del paciente según dispensarización mensual
7. Brindar charla educativa sobre el origen causas y consecuencias de las enfermedades genéticas semanal.
8. Explicar sobre la pobre capacidad del lactante para defenderse contra las complicaciones propias de su patología diaria.
9. Explicar la importancia del seguimiento con otros especialistas semanal
10. Garantizar el seguimiento del tratamiento médico y acciones independientes de enfermería diario.
11. Verificar el cumplimiento de las indicaciones de los especialistas verticales diario
12. Realizar acciones de salud en coordinación con otros especialistas semanal



13. Apoyo psicológico, individualizado y particularizada a la familia

Discusión

El síndrome de Noonan es una entidad genética caracterizada por una mutación en el cromosoma 12, acompañada por talla baja, cardiopatía, rasgos faciales típicos y alteraciones esqueléticas. El síndrome de Noonan aparece casi con la misma frecuencia que el síndrome de Down, 1 de cada 1000 a 2500 nacidos vivos, establece una herencia autosómica dominante, lo que hace necesario la presencia de una mutación en los genes de uno de los progenitores y con una probabilidad de transmisión hacia los hijos de 50 %, aunque cabe resaltar que una vez presente la enfermedad la probabilidad de que se exprese de forma grava sería de un 14 %. La presencia de este síndrome en niños con padres sanos refleja la presencia presumible de una nueva mutación (*NOVO*), no presente en los genes de los padres o sea una posibilidad de una aparición esporádica.^(1,4)

El síndrome de Noonan tiene una evolución histórica desde épocas muy remotas descritas en 1787 el cuadro *Los pobres en la fuente* (Museo del Prado, Madrid, España)⁽¹⁾ con imagen de niño con anomalías asociadas al síndrome de Noonan, aunque no es hasta 1962 donde por vez primera por Jacqueline Anne Noonan describe el síndrome.

En el síndrome de Noonan tiene una frecuencia de signos dismórficos marcada por un nacimiento con el peso y la talla que suelen ser normales que se acompaña de disminución progresivamente de las misma por lo que desarrollan una estatura baja, que es muy evidente en la adolescencia, las cardiopatías 50-80 % de los casos, haciéndose más frecuente la Estenosis valvular pulmonar (20-50 %), siendo menos frecuente entre 20-30 % de los casos la Miocardiopatía hipertrófica y más de la mitad de los pacientes anomalías electrocardiográficas aun sin cardiopatía estructural.^(1,2,9)

Otras anomalías acompañante son las faciales y las esqueléticas tales como el Hipertelorismo y epicantus, desviación ocular antimongoloide, ptosis palpebral, cuello corto y ancho, pterigium colli, orejas y cabello de implantación baja, que suelen cambiar



y hacerse menos evidentes con la edad, el pectus carinatum superior y excavatum inferior, aumento de la distancia intermamilar (75-95 %), escoliosis (15 %).⁽²⁾

Otras anomalías menos frecuentes son el retraso psicomotor/mental 25 % de los casos, trastornos hemorrágicos, displasia linfática, anomalías oculares o auditivas, criptorquidia (testículos no descendidos).⁽²⁾

A través de las manifestaciones clínicas, la sospecha y detección de ciertas anomalías, acompañada de la presencia de casos familiares de la enfermedad, facilita en algunos casos la detección prenatalmente mediante diagnóstico genético molecular ya que existen marcadores moleculares bien caracterizados que localizan las diferentes mutaciones que dan lugar a esta entidad, como la mutación en el gen *PTPN11* es la responsable de, aproximadamente 50 % de los individuos afectados; el gen *SOS1* mutado, del 13 %; el gen *RAF1*, del 3-17 % y el gen *KRAS*, de menos 5 %. Otras mutaciones, con un índice de aparición entre los distintos enfermos de menos 1 %, se dan en los genes *NRAS*, *BRAF*, y *MAP2K1*.^(1,4)

Es importante para el diagnóstico la identificación y revisión de los padres, la revisión física rigurosa de los pacientes, además de la ecocardiografías y electrocardiografías en la búsqueda de signos propios de este síndrome. El momento óptimo para la determinación del riesgo genético y la discusión de la disponibilidad de las pruebas para un diagnóstico oportuno es antes del embarazo (etapa preconcepcional y prenatales).^(1,7)

El tratamiento específico hasta nuestros días no está definido estará dirigido sobre la necesidad de la intervención de diversos especialistas (cardiología, endocrinología, genética, etc.) coordinados por el equipo básico de salud (EBS) de atención comunitaria y una atención triangulada entre EBS- Pediatra- Genetista para su seguimiento eficaz a largo plazo. Los tratamientos sustitutivos (hormona del crecimiento) son utilizado en algunos pacientes con éxito para mejorar la estatura final.⁽²⁾ pocos estudios desde los referentes anteriores abordan las acciones de enfermería por lo que no se hacen comparaciones para evaluar las acciones de enfermería en este síndrome en la medicina comunitaria.⁽¹⁰⁾



A modo de conclusión se pudo evidenciar que con el modo de actuación de enfermería a través del plan de cuidados se disminuyen los riesgos y se mejora la interacción con otras especialidades ante la presencia de un síndrome de Noonan en la Atención primaria de salud, lo que permite repercutir en las acciones comunitarias para su mejor rehabilitación.

Referencias bibliográficas.

1. Pérez Aguedo D, Pérez Recio Y, Chang Velázquez J, Tamayo Lamothe E, Pérez Aguedo D, Machin Pérez J. Síndrome de Noonan. Presentación de un caso. Correo cient méd 2018 [citado 12/06/2019];22(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812018000100014
2. Bárcenas R, Guerra Batista VS, González García AM, Cruz Carballosa Y, Cruz Suárez B, Almira Cisnero AD. Caracterización de pacientes con enfermedades genéticas. Rev Cubana Med Gen Integr. 2021 [citado 25/08/2024];37(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252021000200010&lng=es
3. Solís-Trujeque MV, Cruz-Anleu ID. Síndrome de Noonan asociado a subclavia aberrante y secuestro pulmonar. Neumol. cir. Torax. 2021 [citado 25/08/2024]; 80(1): 51-55. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0028-37462021000100051
4. Moreno-Loaiza O, Flores-Lovon K, Montes-Madariaga ES. Síndrome de Noonan e insuficiencia aórtica severa en un paciente adulto. Rev Cubana Med Gen Integr 2020 [citado 25/08/2024];36(4). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252020000400016&lng=es
5. Martínez-Martínez D, Barreda-del-Pozo L, Pazos-Montes Y. Síndrome de Noonan: presentación de un caso. Progaleno. 2022 [citado 04/01/2024]; 5(2):e302. Disponible en: <https://revprogaleno.sld.cu/index.php/progaleno/article/view/302>



6. Rohden Both FR, Chaparro Garay GA, Álvarez Núñez SÁ, Verón Coronel CM, Garay Echeverría NM. Miocardiopatía hipertrófica en la edad pediátrica. Revisión a propósito de una serie de casos. *Pediatr. (Asunción)*. 2023 [citado 04/01/2024] ;50(2): 120-33. Disponible en: http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S168398032023000200120&lng=en
7. Brito Brito PR, Bazán Herrero A, Castrillo García FB, Díez Álvarez AB, García García R, García Fernante M, et al. Priorización de diagnósticos, criterios de resultado e intervenciones enfermeras psicosociales en el contexto de un programa formativo en lenguaje de cuidados. 2020 [citado 25/08/2024];14(3): e14302. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1988-348X2020000300002&lng=es
8. Ramírez Sosa PA, Prieto Hernández Y, Ajete Rodríguez RM, Ledesma Vega Y, Martínez Fernández Y, González Borges Y. Evaluación del programa de detección de malformaciones congénitas por cuantificación de alfafetoproteína. *Sandino. Salud, Ciencia y Tecnología Serie de Conferencias*. 2022 [citado 04/01/2024];1(3):e284. Disponible en: <https://conferencias.saludcyt.ar/index.php/sctconf/article/view/284>
9. Rodríguez-Acelas AL, Getial Daniela Y, Cañón-Montañez W. Correlación entre diagnósticos, resultados e intervenciones de enfermería en el cuidado al paciente hospitalizado por COVID-19. *Rev Cuid*. 2021 [citado 25/08/2024]; 12(1): e1944. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2216-09732021000100102&lng=es
10. Herdman TH, Kamitsuru S. NANDA, Diagnósticos enfermeros definición y clasificación 2015-2017. Barcelona; Elsevier; 2015 [citado 25/08/2024] .Disponible en: <https://www.educa.com/pdf/CONCEPTOS TEORICOS NANDA 2015.pdf>



Conflicto de intereses

Los autores plantean que no tienen conflicto de intereses

Contribución de los autores

Yoni Tejeda Dilou: conceptualización, investigación, procesamiento estadístico, interpretación de resultados, redacción (60 %)

María Ferrer Pérez: análisis formal, redacción borrador original (20 %)

Sulema Georgina Sánchez Infante: análisis formal, redacción borrador original (20 %)

