CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

Los que suscriben, ROMERO TINOCO EMELY KAROLINA y TORRES PEÑALOZA YAZMIRA FERNANDA, en calidad de autores del siguiente trabajo escrito titulado NEUROFIBROMATOSIS Y PROCESO DE ATENCION DE ENFERMERIA: A PROPOSITO DE UN CASO , otorgan a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tienen potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

Los autores declaran que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las dispociones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

Los autores como garantes de la autoría de la obra y en relación a la misma, declaran que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asumen la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 01 de septiembre de 2022

ROMERO TINOCO EMELY KAROLINA
0706125531

TORRES PEÑALOZA YAZMIRA FERNANDA
1722291133

Resumen

Introducción: La neurofibromatosis es una enfermedad autosómica genético caracterizada por la presencia de tumores benignos a lo largo de nervios y debajo de la piel, tiene una prevalencia de 1 en 3500 persona. Objetivo: Describir el proceso de atención de enfermería, realizado en una paciente con neurofibromatosis que acude a un establecimiento de salud de Pasaje, Ecuador. Descripción del caso: Paciente femenina ecuatoriana de nacimiento con diagnóstico de neurofibromatosis NF1, con presencia de neurofibromas en el rostro y superficie corporal incluyendo zona genital y tumoraciones dolorosas a la palpación. Posterior a la valoración de enfermeria de determina los diagnósticos de enfermeria y establecimiento de plan de actividades con base a las necesidades detectadas, para ello se utilizó el Proceso de Atención de Enfermeria que es la metodología del trabajo enfermero. Las intervenciones de enfermeria fueron dirigidas a las necesidades interferidas que presento la paciente con la finalidad de mejorar su condición y brindar educación a la familia. Conclusión: Es importante el diagnóstico oportuno de esta patología, por ello la enfermera o enfermero realiza las intervenciones integrales acordes a la evolución de la patología con el fin de mejorar la capacidad del individuo de afrontar la enfermedad por medio de la adaptación.

Palabras clave: neurofibromatosis; manchas cafés con leche; atención de enfermeria

Abstract

Introducción: Neurofibromatosis is an autosomal genetic disease characterized by the presence of benign tumors along nerves and under the skin, it has a prevalence of 1 in 3500 people. Objective: To describe the nursing care process carried out in a patient with neurofibromatosis who attends a health facility in Pasaje, Ecuador. Case description: Ecuadorian-born female patient diagnosed with NF1 neurofibromatosis, with the presence of neurofibromas on the face and body surface, including the genital area, and painful tumors on palpation. After the nursing assessment, the nursing diagnoses are determined and the activity plan established based on the needs detected, for which the Nursing Care Process was used, which is the methodology of nursing work. Nursing interventions were directed to the interfered needs presented by the patient in order to improve her condition and provide education to the family. Conclusion: The timely diagnosis of this pathology is important, therefore the nurse performs comprehensive interventions according to the evolution of the pathology in order to improve the individual's ability to cope with the disease through adaptation.

Keywords: neurofibromatosis; café-au-lait spots; nursing care

INDICE

Resumen 1
Abstract 2
Introducción 4
Material y métodos 5
Descripción del caso clínico 6
Plan de cuidados del Proceso de Atención de Enfermería proporcionados. 7
Discusión 7
Conclusiones 8
Referencias Bibliográficas 9

Introducción

La neurofibromatosis es un trastorno de origen genético en el que se forman tumores en el tejido nervioso. Los mismos pueden aparecer en cualquier parte del sistema nervioso incluyendo el cerebro y medula espinal (Ramon et al., 2020). Tiene una incidencia de 1 en 3500 aproximadamente a nivel mundial mientras que en el Ecuador es de 1 por cada 3000 recién nacidos con una prevalencia de 1 por 50.000 habitantes. Se observan tres formas de neurofibromatosis: tipo 1 y 2 (NF1 y NF2) y Schwannomatosis (Tandazo, 2020).

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1), conocida como enfermedad de Von Reckinghausen, es la forma más común; se caracteriza por presentar múltiples máculas café con leche y neuro fibromas. Por otro lado, el tipo 2 (NF2) es un síndrome hereditario dominante que predispone a múltiples tumores del sistema nervioso. Respecto a Schwannomatosis es un trastorno poco común, con una incidencia anual estimada en 0.58 casos por 1000000 (S, Ortiz, Marra, S Pérez, Picón, MA, González, VA,, 2020).

El diagnóstico se realiza mediante una revisión de antecedentes familiares y con la exploración física de la piel observando seis o más manchas color café con leche, pecas en la axila o en la ingle que se llama también signo de Crowe, neurofibromas que pueden tener distinto tipo de presentación a nivel de la piel o subdérmico y formar lo que se conoce como nódulos dérmicos o neurofibromatosis cutánea (Caballero Sánchez, Quintero Dip, & Jiménez Rodríguez, 2018). Así mismo se requieren de otros métodos de diagnóstico complementarios como radiografías, tomografías computarizadas y las resonancias magnéticas pueden ayudar a identificar anomalías óseas, tumores en el cerebro y la médula espinal, y tumores muy pequeños, audiometrías y examen ocular (Solares & Morales Cornejo, 2022).

Las caracteristicas clínicas varían de acuerdo a la edad, con una media de presentación a partir de los veinte años, en la infancia suele evidenciarse problemas oculares, debilidad, dolor, mononeuropatía, tumores cutáneos y convulsiones. En cambio, en la adultez, la pérdida de audición y el tinnitus son los síntomas más frecuentes Otras manifestaciones clínicas son: tumores asociados a vainas no neurales, retardo mental o coeficiente de inteligencia menor de 70%, disfunción endocrina (como deficiencia de GH y pubertad precoz en la ausencia de gliomas del quiasma óptico), hipertensión arterial, hidrocefalia, escoliosis (Dias Mancano, 2022).

No existe tratamiento médico ni quirúrgico específico para curar esta enfermedad rara, por lo que es necesario tratarla con un equipo interdisciplinario, con el fin de detectar oportunamente las complicaciones de mayor complejidad. Por lo que, es importante la participación de los profesionales de enfermería deben establecer planes de cuidados adaptados a las necesidades específicas de cada persona (SAMPSON, y otros, 2019).

En este sentido, la práctica de enfermería se encuentra fundamentada en teorías y modelos conceptuales que sirven como base para fortalecer la autonomía de los enfermeros y enfermeras para brindar cuidados seguros y de calidad; de ahí que el modelo de la adaptación de Roy se lo define como el "proceso y resultado por el que las personas, con capacidad de pensar y sentir, como individuos o miembros de grupo, son conscientes y escogen la integración del ser humano con el ambiente" (Pérez, 2021).

El PAE debe ser aplicado de forma minuciosa y estricta enfocado en la educación individual, familiar y atención integral para el mantenimiento en establecimiento de la salud y el bienestar biopsicosocial de las personas con enfermedades huérfanas. Este proceso consta de 5 etapas: valoración (recopilación de información), diagnóstico (identifica los problemas presentes), planeación de cuidados de enfermería (planteamiento de objetivos de los cuidados e intervención de enfermeria), ejecución (aplicación de las intervenciones), finalmente la evaluación (determina los resultados esperados) (Reina G., , 2010). El objetivo, fue describir el Proceso de Atención de enfermería, realizado en una paciente con Neurofibromatosis cerebral que acude a un establecimiento de salud de Pasaje, Ecuador.

Material y métodos

La metodología del caso clínico es un instrumento que permite asesorar y desarrollar procesos de intervención en las personas, presentando recomendaciones o acciones a seguir para la solución de problemas (Martínez Carazo, 2006).

El abordaje de este estudio se realizó en base al proceso de atención de enfermería, que refiere al conjunto de actividades sistemáticas y dinámicas para brindar atención fundamentada en

evidencias científicas plasmadas en un plan de cuidados de acuerdo a las necesidades del individuo bajo su responsabilidad (Miranda Limachi, Rodríguez Nuñez, & Cajachagua Castro, 2019)

El PAE, aplicado a la paciente se inicia con la valoración donde se recogen sus datos personales y de salud, se establece el diagnóstico presente, al momento que llega la institución de salud se diseña un plan que incluye los objetivos del cuidado a proporcionar la intervención de enfermeria requerida seguida de la ejecución y finalmente se evalúa los resultados obtenidos. La información presentada corresponde desde el ingreso al establecimiento de salud hasta egreso.

Descripción del caso clínico

Se trató de una mujer de 45 años, nacida y residente en Pasaje, que acudió a la consulta externa del centro de salud Nuevos Horizontes con diagnóstico de neurofibromatosis NF1 desde los 25 años de edad, durante la anamnesis se determinó que las lesiones aparecieron sin una causa aparente y de forma paulatina desde la niñez. Inicialmente fueron manchas color "café con leche" en tronco, evolucionando hasta tumoraciones que se han multiplicado en tamaño y cantidad, distribuyéndose ampliamente en tronco y extremidades. En los antecedentes personales y familiares no refirió patología alguna. Vivía sola desde la niñez y tenía pocos recuerdos de sus familiares. En la revisión de sistemas se halló datos sugestivos de depresión a causa del padecimiento actual.

Al examen físico, consciente, orientada en tiempo lugar y persona, se encontró un paciente pícnico, normo cefálico, sin anormalidades en la exploración cardio-respiratoria. En el tronco se evidenciaron múltiples lesiones maculosas color "café con leche" de diámetros variados (entre 3 a 5 cm), en el rostro, efélides pigmentadas en ambas axilas. así como pequeñas tumoraciones (1 cm) hasta grandes nodulaciones (3 a 5 cm) localizadas principalmente en región lumbar y otras tumoraciones pediculadas en tronco y extremidades. El abdomen blando, no se puede realizar palpación por el dolor que provocan los neurofibromas, genitales con presencia de neurofibromas en menor cantidad, patrón renal e intestinal conservados. Signos vitales: P/A: 110/60 mmHg. Pulso:80 Lpm R:25 rpm T°: 36.5 °C SOp2: 99%.

También se solicitaron exámenes de rutina: EMO normal; Coprológico positivo para quistes de ameba histolityca; biometría hemática con hemoglobina (14.5 mg/dL), hematocrito (45.5%), recuentos globulares y plaquetario normales; química sanguínea normal para glucosa basal, urea y creatinina. Se prescribió albendazol 400 mg QD + metronidazol c/8h por 7 días con la finalidad de prevenir infecciones secundarias a los neurofibromas.

Se orienta sobre los signos de alarma, actividades para el autocuidado, potenciación del rol del cuidador, se realizó la valoración por dominios aplicando la Taxonomía NANDA, NOC y NIC, tomando en consideración.

Plan de cuidados del Proceso de Atención de Enfermería proporcionados.

Para aplicar el proceso de atención a enfermería en la paciente con neurofibromatosis NF1, se tuvo en cuenta su patología clínica y los signos emocionales al momento de realizarle la entrevista, se priorizo el dominio 6. autopercepción: baja autoestima situacional R/C antecedentes de rechazo M/P retraimiento social, en la planificación NOC aislamiento social, en las intervenciones de enfermería NIC: potenciación de la autoestima y apoyo emocional,

Otro dominio que se jerarquiza el 11: de seguridad y protección. Con la etiqueta de Deterioro de la integridad cutánea R/C Enfermedad congénita M/P presencia de neurofibromas una planificación NOC: Integridad tisular: Piel, Mucosas y Membranas, enlas intervenciones NIC Vigilancia de la Piel, Cuidados de la Piel este con el objetivo de mejorar las lesiones de la piel. como cicatrices de tumores anteriores, proporcionando un cuidado holístico-integral que beneficie al paciente en cada aspecto de su vida y mejore su calidad de vida.

Discusión

La neurofibromatosis se encuentra entre las enfermedades raras o huérfanas definidas por el Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Sin embargo, la epidemiología de esta patología a nivel nacional es desconocida. El PAE que se aplicó permitió recopilar información en la anamnesis relacionada con la enfermedad que por sus caracteristicas conlleva a un alto riesgo de ejercer una influencia negativa a nivel psicológico y emocional en los enfermos. Estudios señalan el impacto de la NFI en los adultos afectando directamente en su calidad de vida (Castrillón & Blanco, 2018).

Diferentes estudios, señalan que el diagnóstico se realice a temprana edad ya que estos tumores representan la mayor causa de morbi-mortalidad, por lo que afectan a extensas porciones de los nervios, infiltrando tanto al nervio como a los tejidos circundantes. Conllevando a una desfiguración general y complicaciones de tipo mecánico (Marzo Ramírez, Guerrero Chávez, & Lacosta Zamora, 2019), existiendo similitud con nuestro caso donde se observa neurofibromas en

el 70% del rostro y manchas color café leche, dolorosas a la exploración. Sin embargo, otro estudio señala que la NF1 necesita de dos o más criterios clínicos siendo un reto en el diagnostico especialmente en los niños y en casos atípicos, ya que para el diagnóstico definitivo se requiere de pruebas complementarias (Frómeta Díaz, 2021).

Respecto al tratamiento de la NF1, es individualizado dependiendo de la localización de los tumores, dolor, desfiguración, afectación de la función, velocidad de crecimiento; las alternativas van desde la observación, resección quirúrgica parcial o total y quimioterapia (Marzo Ramírez,, Guerrero Chávez, & Lacosta Zamora, 2019). Así mismo, otros estudios señalan que la NF1 no tiene cura, pero existen fármacos oncológicos como selumetinib que evita que las células se repliquen de manera anormal siendo efectivo desde la primera infancia puesto que en pacientes adultos el efecto es casi imperceptible (Del Río Islas, Hernández Juárez, Montes Chávez, Torales Rivera, & Guadarrama Ortíz, 2019).

Con la aplicación del modelo de Roy en el estudio de caso se ha fortalecido las habilidades y destrezas, para brindar cuidados seguros y de calidad a la paciente y familia. Así como lo indican otros estudios, el rol de la enfermera o enfermero es brindar cuidados de manera holística, fomentando la capacidad adaptativa que el ser humano desarrolla de acuerdo al entorno y circunstancias que lo rodean, desarrollando sus destrezas efectivas en el manejo de la enfermedad (Hernández Gómez, y otros, 2016). Por otro lado, Cárdenas et, al., plantean que el modelo de Sor Callista Roy debe aplicarse a la familia del individuo, por cuanto más se la involucra mejores resultados se pueden obtener en la salud física, psicológica y social (Cárdenas Martínez & Gómez Ortega, 2018).

Conclusiones

La neurofibromatosis NF1 es un trastorno genético que altera la capacidad de reproducción celular provocando la aparición de tumoraciones en la piel, a nivel subcutáneo, incluyendo los nervios, los neurofibromas que sobresalen en la parte externa afectan al individuo emocionalmente, alterando el autoestima, a su vez los tumores plexiformes suelen ser dolorosos, en ocasiones comprimen los nervios espinales desarrollando parestesias y problemas funcionales, al no existir una cura el diagnóstico precoz es necesario mantener una monitorización constante de estos individuos.

Los resultados obtenidos de la paciente que se describe en el siguiente estudio de caso muestran el riesgo que representa la neurofibromatosis para el individuo y la familia. Entre estos factores sociales se identifica: baja autoestima, estigma, des criminación. Por ello es importante la utilización del proceso de atención en enfermería que permitió realizar la valoración, establecer los diagnósticos, elaborar un plan de intervención y evaluar los resultados del cuidado, evitando complicaciones futuras y preparando a la familia para el apoyo que deben brindar y fortalecer la autonomía de la paciente.

Referencias Bibliográficas

Cárdenas Martínez, F. J., & Gómez Ortega, O. R. (2018). Análisis de situación de enfermería: cuidando la familia desde el modelo de adaptación de Roy. *Revista Cuidarte*, 1-19.

Castrillón, N., & Blanco, I. (2018). Conviviendo con la Neurofibromatosis tipo 1: Revisión de la literatura. *Psicooncología*, 37-48.

Frómeta Díaz, G. (2021). Neurofibroma plexiforme gigante del nervio ciático en una adulta burkinesa. *MEDISAN*, 432.

Marzo Ramírez, T., Guerrero Chávez, L., & Lacosta Zamora, J. (2019). Neurofibromatosis tipo I. Presentación de un caso . *Revista Información Científica*, 395-404.

SAMPSON, J., DNP, RN, CNE, THOMPSON, H., & WALL PARILO, D. M. (2019). Cuidado de niños con neurofibromatosis de tipo 1. *Nursing*, 26-31.

Tandazo, S. (2020). NeurofibromatosisTipo 1. *T he ECUADOR Journal Of Medicine*, 21.

Caballero Sánchez, T., Quintero Dip, M., & Jiménez Rodríguez, B. (2018). Neurofibromatosis de tipo1 asociada a desnutrición. *Archivo del Hospital Universitario "General Calixto García"*, 126-130.

Del Río Islas, J., Hernández Juárez, M., Montes Chávez, J., Torales Rivera, U., & Guadarrama Ortíz, P. (2019). FÁRMACOS CANDIDATOS PARA TRATAMIENTO DE NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES INOPERABLES EN PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1. *Revistas UNAM*, 72-76.

Dias Mancano, A. (2022). Neurofibromatosis type 1. *Radiologia Brasileira*, 55.

Hernández Gómez, J., Jaimes Valencia, M. L., Carvajal Puente, Y., Suárez Suárez, D. P., Medina Rios, P. Y., & Fajardo Nates, S. (2016). Modelo de adaptación de Callista Roy:

instrumentos de valoración reportados por la literatura en escenarios cardiovasculares. *Cultura del cuidado de enfemreria*, 6-21.

Martínez Carazo, P. C. (2006). El método de estudio de caso: estrategia metodológica de la investigación científica. *Pensamiento & Gestión*, 165-193.

Marzo Ramírez,, T., Guerrero Chávez, L., & Lacosta Zamora, J. (2019). Neurofibromatosis tipo I. Presentación de un caso. *Revista Información Científic*, 395-404.

Miranda Limachi, K. E., Rodríguez Nuñez, Y., & Cajachagua Castro, M. (2019). Proceso de Atención de Enfermería como instrumento del cuidado, significado para estudiantes de último curso. *Enfermería Universitaria*, 374-389.

Pérez, C. D. (2021). Aplicabilidad del modelo de adaptación de Sor Callista Roy en el cuidado de personas con COVID-19. *Revista Cubana de Enfermería.*, 1-3.

Reina G., , N. (2010). EL PROCESO DE ENFERMERÍA: INSTRUMENTO PARA EL CUIDADO. *Umbral Científico*, 18-23.

S, Ortiz, Marra, S Pérez, Picón, MA, González, VA,. (2020). NEUROFIBROMATOSIS: CASO CLÍNICO PRESENTACIÓN POCO HABITUAL. OPORTUNIDAD DIAGNOSTICA FAMILIAR. *Revista argentina de dermatología*, 101(3).

Solares, I., & Morales Cornejo, M. (2022). Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes adultos con neurofibromatosis tipo 1 en una unidad de referencia española. *Revista Clinica Española*.