



Universidad de Valladolid

Facultad de Enfermería

GRADO EN ENFERMERÍA

**SÍNDROME DE
WILLIAMS- BEUREN:
CUIDADOS DE
ENFERMERÍA.**

Autor/a: M^a de Valdesalce Arambillet González

Tutor/a: Manuel Frutos Martín

Cotutor/a: M^a del Carmen Gallego Peláez

RESUMEN

El Síndrome de Williams es una enfermedad genética que compromete al tejido vascular, conectivo y al Sistema Nervioso Central. Presentando un perfil característico desde el punto de vista clínico, cognitivo, neurofisiológico y genético. Afecta a 1 de cada 7.500 recién nacidos en el mundo, esta población requiere avances tecnológicos y profesionales sanitarios que les proporcionen unos cuidados para un desarrollo óptimo.

Para llevar a cabo este trabajo, se realizó una revisión bibliográfica con el objetivo de crear un plan de cuidados del Síndrome de Williams. Se consultaron las bases de datos: Cuiden, Scielo y Cochrane, seleccionando artículos actuales a pesar de ser una materia poco analizada.

Se constata en los trabajos revisados que es un asunto poco estudiado, respecto al conocimiento del síndrome, actuación de los sanitarios y apoyo al paciente y la familia, ya que suelen ser los cuidadores principales.

Palabras clave: Síndrome, Williams, cuidados, signos, diagnóstico.

ABSTRACT

Williams Syndrome is a genetic disease involving the vascular, connective tissue and central nervous system. Featuring a distinctive profile from clinical, cognitive, neurophysiological and genetic view. Affects 1 in every 7.500 newborns in the world, this population requires technological advances and health professional to provide them with some care for optimal development.

To carry out this work, a literature review was conducted with the objective or creating care plan for Williams Syndrome. Databases were consulted: Cuiden, Scielo and Cochrane, selecting current items despite being a subject little studied.

It is found in the studies reviewed this subject has been barely researched, regarding knowledge of the syndrome, performance of health professionals and support the patient and family, as they are often the primary caregivers.

Keywords: Syndrome, Williams, care, signs, diagnosis.

ÍNDICE

	Página
1. Introducción/justificación	4
2. Objetivos	5
3. Metodología	6
4. Marco teórico: Situación actual del problema.	
4.1. Signos, síntomas y cuidados de enfermería.....	7
4.2. Genes delecionados.....	13
4.3. Diagnóstico genético.....	14
5. Estudio del caso	15
5.1. Plan de cuidados estandarizado.....	16
6. Análisis DAFO	22
7. Conclusiones	23
8. Bibliografía	25

ANEXOS

1. INTRODUCCIÓN/ JUSTIFICACIÓN.

Actualmente Laurito et al (2013) lo definen como “*Trastorno del desarrollo neurológico que incluye diferentes manifestaciones clínicas como estenosis aortica supralvalvular, lesiones cerebrovasculares, retraso en el crecimiento, rasgos faciales “élficos” y retraso mental*”.

El Síndrome de Williams es detectado en el nacimiento, por los rasgos faciales además del estudio de algunas alteraciones cardiacas o el déficit de elastina, en el caso de sospecha de este síndrome se debe de realizar:

- Evaluación diagnostica llevada a cabo por un genetista.
- Diagnóstico clínico mediante análisis sanguíneos.
- Técnica de hibridación *in situ* fluorescente (FISH), que permite detectar la delecion de elastina en el cromosoma 7.

Este síndrome se considera como una de las “Enfermedades raras” de baja incidencia, por lo que su repercusión socio-sanitaria y la información al respecto no es suficiente. Las enfermedades raras plantean diferentes problemas de difícil solución, entre los que cabe destacar su desconocimiento epidemiológico, escasa información científico-médica y social y un difícil acceso a un diagnóstico temprano y correcto. (Eurordis, 2002)

Esta enfermedad no tiene cura pero pueden reducirse los síntomas cognitivos, emocionales y sociales, por lo cual el personal sanitario y en este caso el enfermero, debe de estar cualificado y tener conocimientos sobre la evolución de estos pacientes, realizando controles periódicos de todos los problemas que pueden presentarse con la patología de base, los cuales serán descritos posteriormente. Además de un apoyo a los individuos y a los familiares.

El papel de la enfermería tiene una especial importancia en el cuidado y seguimiento de estos pacientes, ya que somos el personal que más tiempo está con ellos, sin embargo, no siempre es posible abordarlo buscando otras soluciones que no sean un tratamiento farmacológico.

Por lo tanto, somos los encargados de informar al paciente, orientarle en la toma de decisiones y educarle realizando un seguimiento progresivo de su situación y de los cuidadores principales.

Por todo lo descrito, consideramos la importancia de establecer un plan de cuidados que sirva de referencia, puesto que la información es escasa debido a la baja incidencia de estas enfermedades raras y en particular del Síndrome de Williams.

Durante el desarrollo de este trabajo se describirán aspectos primordiales como los signos, síntomas y las diversas actuaciones que el personal de enfermería podemos realizar.

El interés de abordar este tema surgió durante mi periodo de prácticas en 2015 en el Centro de Salud Rondilla II, al estar en contacto con un niño con dicha patología y descubrir la escasez de información y las lagunas existentes en la actividad cuidadora.

2. OBJETIVOS.

OBJETIVO GENERAL.

- Analizar el Síndrome de Williams desde la revisión sistemática de la literatura científica existente como actual y relevante, respecto a los signos, síntomas, cuidados de enfermería y proponer un plan de cuidados adaptado a las necesidades y respuestas humanas/problemas de salud de este proceso.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS.

- Describir, según los trabajos analizados el Síndrome de Williams.
- Valorar, en función de la información recopilada, el conocimiento del personal sanitario acerca de esta problema de salud, específicamente en la práctica profesional de la Enfermería.
- Realizar un plan de cuidados y actuaciones que se deben de llevar a cabo por el personal de enfermería, de forma específica dependiendo de las características, respuestas humanas y problemas de salud que se derivan del proceso.

3. METODOLOGÍA:

Se procede a continuación a detallar el proceso de realización de esta revisión bibliográfica sistemática. La búsqueda de información comenzó en Noviembre de 2015 y se realizó de forma intensiva hasta finales del mes de Febrero del 2016. Se ha continuado la revisión de forma selectiva de apartados concretos hasta la finalización del TFG.

Este trabajo se inicia con una revisión y búsqueda de información relacionada con el problema de investigación que se concreta en el análisis y estudio de la documentación existente sobre el Síndrome de Williams, en sus aspectos clínicos y de identificación patognomónica y más en particular, lo publicado sobre los cuidados de Enfermería especializados dirigidos a este problema de salud.

Para conocer el estado de la cuestión, se han utilizado las bases de datos MEDLINE (US NLM : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed>), EMBASE (<http://www.embase.com>), COCHRANE LIBRARY (denominada en español Cochrane Library Plus: <http://www.updatesoftware.com/clibplus.htm>; accesible también desde portales como el centro Cochrane Iberoamericano: <http://www.cochrane.es>), CUIDEN (Base de datos de la Fundación Índex, que incluye la producción científica de la enfermería española e iberoamericana: <http://www.index-f.com/new/acceso.php>), CUIDATGE (Base de datos de la Universidad de Rovira i Virgili: <http://enfermeria.usal.es/biblioteca/Basespop/Cuidatge.htm>), DIALNET (Base de datos de la Universidad de La Rioja: <http://dialnet.unirioja.es/>).

Siempre que ha sido posible, se han utilizado fuentes españolas al abordar aspectos más adaptados al objeto de estudio planteado y el entorno de práctica profesional.

Las palabras utilizadas para la búsqueda en dichos recursos han sido: “síndrome”, “Williams”, “cuidados”, “signos” y “diagnóstico”. Los operadores booleanos utilizados han sido “and” y “not”.

Los artículos identificados en la búsqueda fueron de un total de 85 artículos. De estos, se eliminaron 56 en base al resumen y año de publicación. Fue evaluado el texto completo de 29, de los cuales 20 fueron añadidos a la revisión bibliográfica.

4. MARCO TEÓRICO: SITUACIÓN ACTUAL DEL PROBLEMA.

El Síndrome de Williams está causado por una variación en el cromosoma 7, afectando a diversos genes, creando una serie de manifestación clínicas en el paciente.

Del Campo y Pérez (2010) establecen que el primer caso de Síndrome de Williams fue descubierto en 1952 por el Doctor Italiano Guido Fanconi, donde el paciente presentaba ciertos rasgos faciales característicos, hipercalcemia o estenosis aortica supravalvular. Posteriormente en 1961 los pediatras Dr. Williams y Dr. Beuren, determinaron los síntomas y características propios de este síndrome: Rasgos faciales típicos, alteraciones en el sistema cardiovascular, renal, disminución de la elastina lo que provoca problemas en el sistema musculo-esquelético, leve retraso mental, alteraciones auditivas, etc.

Según los artículos publicados por Pérez Jurado (1996); Del Campo y Pérez (2010); Aravena et al (2002); Miranda et al (2006); En el año 1993 los científicos Exart y Cols determinaron la causa: Una delecion submicroscopica en el cromosoma 7 (gen de la elastina), exactamente en la banda 7q11.23 (En el 99% de los casos), produciendo una pérdida de 1.600.000 pares de bases nucleicas, modificando 26 genes identificados. Dentro de estos unos 30-35 presentan haploinsuficiencia, determinando las características de la propia enfermedad. **Figura 1.**

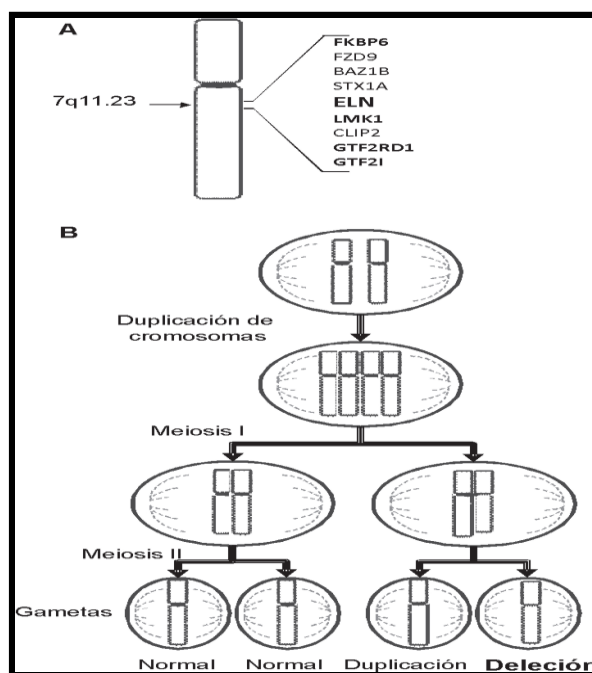


Figura 1: Extraído de Azurmendi et al (2012).

Según Garayzánal y Capó (2009); Aravena, et al (2002), la incidencia de esta enfermedad es de 1 por cada 7.500, por lo tanto es descrita como una enfermedad rara. La Unión Europea define las “enfermedades raras” como: “*Aquellas enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica, que se presentan con una frecuencia menor de cada 5 casos por cada 10.000 habitantes*”. Siendo casos esporádicos, aunque se han descritos algunos casos de transmisión familiar (autosómica dominante, siendo un riesgo de recurrencia del 50%).

4.1. Signos, síntomas y cuidados de enfermería.

Cara: Dando lugar a la “Facies de duende”:

- Estrechamiento de la frente.
- Prominencia periorbitaria.
- Epicanto bilateral, presencia de un pliegue cutáneo marcado en la comisura palpebral interna y pestañas largas y rectas.
- Implantación baja de los pabellones auriculares.
- Orejas ovaladas y hélix prominente.
- Nariz corta y antevertida con raíz nasal aplanada.
- Boca entreabierta, filtro largo y fino, labios gruesos y comisura labial hacia abajo.
- Micrognatia (mandíbula inferior pequeña).
- Perfil plano y pliegue de piel prominente en la nuca e implantación baja del cabello.
- Estrabismo latente o manifiesto e iris con un patrón estrellado.
- Mofletes prominentes y algo caídos.

Aparato Cardiovascular:

- Estenosis aortica supravalvular.
- Estenosis de las ramas pulmonares periféricas.
- Coartación de la aorta.
- Prolapso de la válvula mitral.
- Hipertensión arterial.

CUIDADOS DE ENFERMERÍA
Toma de tensiones arteriales periódicas. Toma de pulsos. Visitas periódicas al cardiólogo y realización de electrocardiogramas.

Tabla 1: Cuidados de enfermería en el Aparato cardiovascular.

Aparato Genito-Urinario:

- Nefrocalcinosis.
- En ocasiones anomalías renales malformativas.
- Enuresis nocturna.
- Posibles divertículos.
- Frecuentes infecciones urinarias.

CUIDADOS DE ENFERMERÍA
Estudio periódico de la función renal. Control de la posible nefrocalcinosis, determinación del cociente Ca/Cr en orina cada dos años. Apoyo psicológico en el caso de que exista enuresis nocturna. Control y vigilancia de las posibles infecciones urinarias.

Tabla 2: Cuidados de enfermería en el aparato genito-urinario.

Aparato Auditivo:

- Algiacusia, al cual está asociada una alteración en el patrón del sueño.
- Otitis media frecuencia durante la infancia.

CUIDADOS DE ENFERMERÍA
Realizar una evaluación auditiva periódica, incluyendo una timpanometría de multi-frecuencia. En clase se recomienda que los niños se sienten en primera fila. Evitar o moderar la exposición a ruidos sostenidos.

Tabla 3: Cuidados de enfermería en el aparato auditivo.

Aparato Digestivo:

- Reflujo gastro-endofágico, el cual puede contribuir al retraso en el crecimiento.
- Estreñimiento y prolapso rectal.
- Enfermedad celíaca subclínica.

CUIDADOS DE ENFERMERÍA
Valoración del estado nutricional y del crecimiento, teniendo en cuenta las tablas específicas para el Síndrome de de Williams. ANEXO 1 y 2.
Cribado de los posibles problemas gastrointestinales.
Exclusión del prolapso rectal y hernias inguinales.
Estudio analítico para descartar la enfermedad celiaca.
Consejo dietéticos, realizando un mayor aporte de fibra como método preventivo del estreñimiento y evitando los suplementos dietéticos ricos en vitamina D, debido al acumulo de calcio en sangre.
Monitorizar un posible desarrollo de Diabetes Mellitus.
Pruebas de tolerancia oral a la glucosa y tratamiento si precisa.
Prescribir un estilo de vida activo: Con programas de ejercicio diario y evitar las dietas hipercalóricas.

Tabla 4: Cuidados de enfermería en el aparato digestivo.

Sistema Músculo-Esquelético:

- Laxitud articular, posiblemente relacionada con el déficit de elastina.
- Hipotonía y disminución de la fuerza muscular.
- Alteración de la curva fisiológica de la columna vertebral (escoliosis, cifosis o lordosis).
- Actitud postural con hombros caídos, rodillas semiflexionadas y cierta actitud cifótica.
- Predominio de los miembros inferiores.
- Dedos de las manos anchos y de similar longitud.
- Posibles contracturas en las articulaciones inferiores.

CUIDADOS DE ENFERMERÍA
Visitas periódicas al fisioterapeuta, para evitar posibles problemas articulares.
Control de la postura de la espalda.
En el caso de alteraciones articulares, se recomendará la visita ortopédica.

Tabla 5: Cuidados de enfermería en el sistema músculo-esquelético.

Piel:

- Cutis laxo y fino.
- Signos de envejecimiento precoces, aparición de canas prematuras.
- Frecuentes hernias inguinales y umbilicales.

Crecimiento y desarrollo: El cual se puede deber principalmente a los problemas gastrointestinales o incluso a la enfermedad celiaca, presente en algunos casos.

- Bajo peso y talla al nacer.
- Talla diana inferior de 10-15 cm al resto de la familia.
- Pubertad adelanta.

CUIDADOS DE ENFERMERÍA

Valoración de los pacientes según las tablas de crecimiento propias de la patología.

Tabla 6: Cuidados de enfermería en el crecimiento y desarrollo.

Aspectos neurológicos y conductuales:

- Anatomía del Sistema Nervioso:
 - Preservación de las regiones frontotemporales, zona temporolímbica y volumen cerebeloso.
 - Reducción del volumen cerebral de forma heterogénea, más visible en el córtex posterior, lóbulos parietales y cuerpo calloso (Sobre todo en el esplenio).
 - Disminución de la sustancia gris respecto a la blanca.
 - Córtex temporal auditivo de mayor tamaño.
- Desarrollo psicomotor:
 - Retraso en la adquisición de habilidades motoras y del lenguaje.
 - Problemas de equilibrio y coordinación del movimiento en los primeros años de vida.
 - Problemas en la orientación espacial tanto de objetos como de sujetos.
 - Alteración en la valoración de la distancia y dirección, afectando principalmente a los movimientos finos.
 - Cierta hiperactividad aunque tiende a mejorar con la edad.
 - Son personas muy afectivas y con gran capacidad social.
 - Problemas en la relación con otros niños pero una mayor facilidad con los adultos.
 - Carácter frágil.
 - Trastornos del sueño durante la adolescencia.

- Patrón cognitivo, comunicativo y lenguaje:
 - Retraso variable, normalmente moderado o leve (Coeficiente intelectual medio de 60).
 - Aparición del lenguaje entorno a los 3 o 4 años. Las habilidades lingüísticas son superiores a lo esperado para su edad cronológica y mental.
 - Buena expresión pero normalmente carece de sentido.
 - Buena memoria auditiva.
 - Concentración escasa.

CUIDADOS DE ENFERMERÍA

Evaluación de la capacidad intelectual, con el objetivo de identificar las fortalezas y las debilidades.

Fortalezas: Lenguaje, razonamiento no verbal y la memoria verbal de corta duración.

Debilidades: Construcción visuoespacial, discapacidad intelectual leve o moderada.

Realización del test de inteligencia de Weschler (Adaptado a cada edad). **ANEXO 3.**

Valoración de la habilidad del razonamiento no verbal y también de la habilidad espacial.

Valoración del lenguaje a través del Test de Peabody (Vocabulario en imágenes). **ANEXO 4.**

Evaluación del comportamiento adaptativo mediante la escala de madurez social de Vinelad. **ANEXO 5.**

Favorecer el entrenamiento de las habilidades sociales, habilidades de juego con otros niños, el manejo de las amistades, como manejar las emociones.

Favorecer la lectura basada en métodos fonéticos.

Establecer programas de prevención e intervención adecuados a los trastornos de ansiedad y TDAH.

Apoyo psicológico.

Tabla 7: Cuidados de enfermería en el Sistema Nervioso.

En el **ANEXO 6**, encontraremos un resumen de los síntomas según los porcentajes con los que aparecen en el Síndrome de Williams.

4.2. Genes deletados. (Tabla 8)

GEN AFECTADO	PRODUCTO PROTEICO	FUNCIÓN CONOCIDA
FKBP6	Proteína de unión a FK-506	Miembro de la familia de inmunofilinas.
FZD9	Frizzled 9	Receptor transmembrana de proteínas señalizadores.
BAZ1B/ WBSR9/ WSTF	Hómologo del gen Acf1 de Drosophila	Factor de transcripción, actúan en el ensamblaje de la cromatina.
BCL7B	B-cell lymphoma 7B	Autoantígeno IgE identificado en al dermatitis atópica.
TBL2/ WB-βtrp	Transducina β-like2	Miembro de la familia de β-transducinas de función desconocida.
WBSR14/WS-BhLH	Proteína con estructura hélice-lazo-hélice básica	Represor de transcripción, interacciona con Mlx, implicado en la proliferación y diferenciación celular.
STX1A	Sintaxina 1ª	Proteína de la membrana presináptica, implicada en la exocitosis de vesículas con neurotransmisores.
CLDN3 y CLDN4	Familia de Claudinas Receptores de enterotoxina de <i>Clostridium perfringens</i>	Parte de la estructura de unión entre células/ barrera en tejidos epiteliales.
ELN	Elastina	Principal componente de las fibras de elastina de la matriz extracelular.
LIMK1	LIM-kinasa 1	Transducción de señal en sinapsis neuronal, actúa en la despolimerización del citoesqueleto. Da lugar a problemas de integración visual y motora.
EIF4H/WBSR1	Factor de iniciación eucariótico eIF4H	Regulador positivo del inicio de la traducción.
WBSR15	Proteína sin dominios conocidos	Desconocida.
RFC2	Subunidad 2 del factor de replicación eucariótico C	Elongación durante la replicación del ADN.
CYLN2	Proteína neuronal de unión citoplasmática CLIP-115	Une las organelas y el esqueleto celular a través de microtúbulos.
GTF2IRD1/ WBSR11/GT3	Dominios relacionados con GTF2I	Regulador y potenciados de la transcripción. Principal causa del perfil neurocognitivo y algunos rasgos cráneo-faciales.
GTF2I	TFII-I/BAP135/SPIN	Factor iniciador de la transcripción, implicado en la transcripción basal y activa.
NCF1	Factor citosólico de los neutrófilos, p47-phox	Subunidad de la oxidasa NADPH leucocitaria. Teniendo una actividad antimicrobiana. Protección en la aparición de HTA.

Tabla 2: Delección genética del S. Williams

TABLA 2: Los datos observados nos permiten determinar cómo estos genes delecionados junto con otros secundarios, definen en parte el mecanismo de la disfunción responsable de algunas de las alteraciones que aparecen en el Síndrome de Williams.

4.3. DIAGNÓSTICO GENÉTICO.

Como se ha mencionado anteriormente según los autores Aravena et al (2002); Laurito et al (2013); Puentes et al (2010) esta enfermedad aparece desde el momento del nacimiento, para el diagnóstico necesitamos unas pruebas moleculares, debido a que los signos y síntomas son insuficientes. Las técnicas utilizadas por los genetistas son:

- FISH (Fluorescence In Situ Hybridization): Permite observar la deleción en el gen ELN, RFC2, WSCR1, STX1A y LIMK1. Consiste en utilizar un segmento de ADN marcado con una señal fluorescente, que hibrida por complementariedad de bases con la zona a estudiar, evidenciando la deleción ya que se pierde la fluorescencia.
- MLPA (Multiplex Ligation dependent Probe Amplification): Permite detectar la deleción de los genes CYLN2, FZD9, STX1A, ELN, LIMK1 y RFC2. Se basa en la reacción unión-ligación de sondas con las zonas homólogas que son de interés.

Según el autor Pérez Jurado (2011), dentro de todas las complicaciones posibles en el Síndrome de Williams, debemos de hacer especial hincapié en las que pueden surgir a lo largo de una cirugía en el acto anestésico. El artículo anteriormente mencionado está basado en el Committee on Genetics (2002), el cual marca una guía de seguimiento consensuada dirigida todos los profesionales sanitarios.

Las cirugías más comunes en estos individuos son: Corrección del estrabismo, hernias, vegetaciones, colocación de drenajes de oídos y cirugía cardiovascular.

Las complicaciones más habituales durante esta práctica son la isquemia coronaria, hipertermia maligna y en algunos casos se han registrado casos de muerte súbita.

- **Isquemia coronaria:** Esta suele aparecer en las cirugías cardíacas (Estenosis aortica supravalvular, la cual suele ir asociada a una estenosis coronaria). Dicho estrechamiento aumenta las posibilidades de sufrir un infarto agudo de miocardio (IAM) durante el cateterismo. Una de las precauciones que se ha de seguir para reducir el riesgo es el uso de contrastes no iónicos.
- **Hipertermia maligna:** Es menos frecuente que la anterior y consiste en un aumento brusco de la temperatura corporal, que aparece poco después de la inducción anestésica y puede llevar a un shock. Los fármacos anestésicos asociados a la hipertermia son la succinilcolina (Mioflex®) y el halotano (Fluothane®).

5. **ESTUDIO DE CASO.**

En el estudio de este caso hablaremos sobre un varón nacido en el 2009 en el Hospital Clínico de Valladolid, cuyo centro de salud es Rondilla II, valorado por el equipo del Centro Base de Valladolid.

En Mayo de 2010 recibe el diagnóstico de Síndrome de Williams a los 15 meses de edad en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

En Julio de 2010, el Equipo de Valoración del Centro Base de dicha provincia realizó la primera valoración del grado de discapacidad, confirmando en el dictamen un 35% de discapacidad.

NECESIDAD VIRGINIA HENDERSON	ALTERACIÓN DEL SÍNDROME DE WILLIAMS
Necesidad 1: Respirar normalmente.	Nariz corta y antevertida. Hipotonía y disminución de la fuerza muscular.
Necesidad 2: Comer y beber de forma adecuada.	Nefrocalcinosis. Hipertensión arterial. Reflujo gastro-esofágico. Estreñimiento. Enfermedad celíaca. Bajo peso al nacer.

SÍNDROME DE WILLIAMS- BEUREN.

Necesidad 3: Eliminar los desechos corporales.	Enuresis nocturna. Nefrocalcinosis. Anomalías renales malformatvas. Posibles divertículos. Frecuentes infecciones urinarias.
Necesidad 4: Moverse y mantener una postura adecuada.	Laxitud articular. Hipotonía y disminución de la fuerza. Alteraciones de la curva fisiológica de la columna vertebral. Poco desarrollo de la masa en los cuatro miembros. Posibles contracturas en las articulaciones inferiores.
Necesidad 5: Dormir y descansar.	Enuresis nocturna. Algiacusia. Hiperactividad. Trastornos del sueño durante la adolescencia.
Necesidad 6: Elegir la ropa adecuada.	
Necesidad 7: Mantener la temperatura corporal.	
Necesidad 8: Mantener la higiene corporal.	Actitud postural con hombros caídos, rodillas semiflexionadas y cierta actitud cifótica.
Necesidad 9: Evitar los peligros del entorno.	Problemas de orientación espacial. Alteración en la valoración de la distancia. Carácter frágil. Retraso variable.
Necesidad 10: Comunicarse con los otros.	Expresión carente de sentido. Aparición tardía del lenguaje. Retraso mental. Problemas en la relación con otros niños pero una mayor facilidad con los adultos. Retraso en la adquisición de habilidades motoras y del lenguaje.
Necesidad 11: Actuar con arreglo a la propia fe.	
Necesidad 12: Trabajar para sentirse realizado:	
Necesidad 13: Participar en diversas formas de entrenamiento.	
Necesidad 14: Aprender descubrir o satisfacer la curiosidad que conduce a un desarrollo normal y a usar los recursos disponibles.	

6. PLAN DE CUIDADOS ESTANDARIZADO.

Dominio 2: Nutrición.

Clase 1: Ingestión.

Diagnóstico: **Disposición para mejorar la nutrición (00163).** “Situación en la que el aporte de nutrientes habitual de la persona es suficiente para satisfacer sus necesidades metabólicas, aunque se puede reforzar”.

Factor de relacionado: Expresar deseo de mejorar la nutrición.

- NOC/ Resultados: Dieta saludable (1621).
- Indicadores: Establece indicadores dietéticos alcanzables (162101), utiliza pautas nutricionales recomendadas para planificar las comidas (162104), selecciona alimentos compatibles con las pautas nutricionales recomendadas (162105) y come las raciones de fruta y verdura recomendadas (162111) (162112).

- NIC/Intervenciones: Asesoramiento nutricional (5246) y ayuda con el auto cuidado: Alimentación (1803).
- Actividades: Establecer metas realistas a corto y largo plazo, crear un ambiente agradable durante las comidas y proporcionar higiene bucal antes de las comidas

Clase 4: Metabolismo.

Diagnóstico: **Riesgo de nivel de glucemia inestable (00179).** “Situación en que la persona está en riesgo de sufrir una variación de los límites normales de los niveles de glucemia”

Factor de riesgo: Conocimiento insuficiente de la gestión de la enfermedad.

- NOC/ Resultado: Nivel de glucemia (2300), conocimiento: Control de la diabetes (1820).
- Indicadores: Concentración sanguínea de glucosa (230001), hemoglobina glicosilada (230004), glucosa en orina (230007), papel de la dieta en el control de la glucemia (182002) y ejercicio (182005), hiperglucemia y síntomas (182006), prevención de la hiperglucemia (182007) e hipoglucemia (182011), beneficios de controlar la diabetes (182024) y signos y síntomas de enfermedad precoz (182031)
- NIC/ Intervenciones: Manejo de la hiperglucemia (2120) e hipoglucemia (2130).
- Actividades: Vigilar la glucemia (si precisa), observar si hay signos y síntomas, administración de insulina o HC simples (Si precisa), fomentar el autocontrol de la glucemia.

Dominio 3: Eliminación o intercambio.

Clase 1: Función urinaria.

Diagnóstico: **Riesgo de incontinencia urinaria de urgencia (00022).** “Situación en que la persona está en riesgo de sufrir una pérdida de orina poco después de sentir una intensa sensación de urgencia de orina”.

Factor de riesgo: Relajación involuntaria del esfínter.

- NOC/Intervenciones: Continencia urinaria (0502) y autocuidados: Uso del inodoro (0310).
- Indicadores: Reconoce la urgencia miccional (50201), responde de forma favorable a la urgencia (50203), ropa interior o de la cama mojada durante la noche (50213), infección del tracto urinario (50214), se coloca en el inodoro o en el orinal (31005), vacía al vejiga (31006) y llega al servicio entre la urgencia de orinar y la micción (31014).
- NIC/Intervenciones: Manejo de la eliminación urinaria (590), ayuda con el autocuidado de la micción (1804), control de infecciones (6540) y enseñanza: Entrenamiento del control de esfínteres (5634).
- Actividades: Observar si hay factores que contribuyan a episodios de incontinencia, enseñar al paciente y la familia a observar los signos y síntomas de infección del tracto urinario, facilitar la higiene tras la micción, tirar de la cadena tras la micción, enseñar a la familia y al individuo el lavado de manos apropiado, lavarse las manos antes y después de cada micción. fomentar la ingesta de líquidos, según corresponda, administrar un tratamiento antibiótico (si precisa), enseñar al paciente y a la familia a evitar infecciones, enseñar a la familia a determinar la disposición física y psicosocial del niño para el control de los esfínteres, informar sobre estrategias para favorecer el entrenamiento del control de los esfínteres e informar sobre cómo esperar e ignorar accidentes.

Clase 2: Función gastrointestinal.

Diagnóstico: **Diarrea (00013)**. “Situación en que la persona elimina heces líquidas, no formadas”.

Factor relacionado: Malabsorción.

- NOC/ Resultados: Eliminación intestinal (0500), nivel de malestar (2109) y nivel de dolor (2102).

- Indicadores: Patrón de eliminación (50101), control de movimientos intestinales (50102), cantidad de heces en relación con la dieta (50104), heces blandas y formadas (50105), facilidad de eliminación de las heces (50112), dolor (210901) y tono esfinteriano (50118).
- NIC/Intervenciones: Manejo de la diarrea (460) y control intestinal (430).
- Actividades: Determinar la historia de la diarrea, obtener una muestra de heces para realizar cultivo y antibiograma si la diarrea continuase, evaluar la ingesta registrada para determinar el contenido nutricional, fomentar la realización de comidas en pequeñas cantidades, frecuentes y añadir fibra de forma gradual, identificar los factores que puedan ocasionar o contribuir a la existencia de la diarrea, pesar regularmente al paciente, consultar con el médico si persisten los signos y síntomas de la diarrea, monitorizar las defecaciones, incluyendo la frecuencia, consistencia, forma, volumen y color, según corresponda.

Dominio 4: Actividad/Reposo.

Clase 4: Respuestas cardiovasculares/pulmonares.

Diagnóstico: **Disminución del gasto cardiaco (00029)**. “Situación en que la cantidad de sangre bombeada por el corazón es insuficiente para satisfacer las demandas metabólicas del organismo”.

Característica definitoria: Alteraciones en la presión arterial.

- NOC/ Resultados: Estado cardiopulmonar (0414).
- Indicadores: Presión arterial sistólica (40101) y diastólica (40102) y fatiga (40123).
- NIC/Intervenciones: Cuidados cardiacos (4040), manejo de la arritmia (4090) y manejo electrolítico: Hipercalcemia (2001).
- Actividades: Realizar una valoración exhaustiva de la circulación periférica, monitorizar los signos vitales y estado cardiovascular con frecuencia, evaluar las alteraciones de la presión arterial, desequilibrios acido-bases, electrolíticos que puedan precipitar las arritmias, realización de ECG, ayudar al paciente y a la familia en la comprensión de las opciones de tratamiento, favorecer el equilibrio de calcio y prevención de las

complicaciones derivadas de sus niveles en suero superiores a los deseados, calcular la concentración de la fracción iónica de calcio cuando sólo se conocen las concentraciones de calcio total, vigilar la función renal, observar si hay manifestaciones clínicas de hipercalcemia y fomentar la movilidad para evitar la reabsorción ósea.

Diagnóstico: **Riesgo de intolerancia a la actividad (00094)**. “Situación en que existe el riesgo de que el grado de energía psicológica o fisiológica de la persona no sea suficiente para resistir o completar las actividades diarias necesarias o deseadas”.

Factor de riesgo: Problemas circulatorios.

- NOC/Resultados: Autocontrol: Enfermedad cardíaca (1617).
- Indicadores: Acepta el diagnóstico (161701), participa en las decisiones de los cuidados sanitarios (161703), controla el inicio de los síntomas (161706), persistencia (161707), gravedad (161708) y frecuencia (161709), utiliza medidas preventivas para reducir el riesgo de complicaciones (161713), limita la ingesta de sodio (161718), sigue la dieta recomendada (161720), obtiene la vacuna contra la gripe estacional (161746) y obtiene la vacuna contra la neumonía (161747).
- NIC/Intervenciones: Cuidados cardíacos: Rehabilitación (4046).
- Actividades: Corregir los déficits del estado fisiológico, vigilar la respuesta cardiorespiratoria a la actividad, instruir al paciente y a la familia sobre la modificación de los factores de riesgo cardíacos.

Diagnóstico: **Riesgo de disminución de la perfusión tisular cardíaca (00200)**. “Situación de riesgo de disminución de la circulación cardíaca”.

Factor de riesgo: Hipertensión.

- NOC/Resultados: Perfusión tisular: Cardíaca (0405), autocontrol: Enfermedad cardíaca (1617), control de riesgo: Enfermedad cardiovascular (1914) y control de riesgo: Hipertensión (1928).

- Indicadores: Índice cardiaco (40503), frecuencia del pulso radial (40516), presión sanguínea sistólica (40517) y diastólica (40518), acepta el diagnóstico (161701), realiza el régimen terapéutico según lo prescrito (161705), utiliza medidas preventivas para reducir el riesgo de complicaciones (161713), controla la presión arterial (161717), identifica los factores de riesgo de la hipertensión (192802), identifica signos y síntomas de la hipertensión (192805) y comprueba la presión arterial en los períodos recomendados (192806).
- NIC/Intervenciones: Fomento del ejercicio (200) y manejo del riesgo cardíaco (4050).
- Actividades: Determinar la motivación del individuo para empezar/continuar con el programa de ejercicios, ayudar al individuo a desarrollar un programa de ejercicios adecuado a sus necesidades, detectar si el paciente presenta conductas de riesgo asociadas con complicaciones cardíacas, instruir al paciente y la familia sobre los signos y síntomas del inicio de la cardiopatía y de su empeoramiento, según corresponda, instruir al paciente y la familia sobre los síntomas de compromiso cardíaco que indiquen la necesidad de reposo e instruir al paciente.

Diagnóstico: **Déficit de autocuidado: Uso del inodoro (00110)**. “Situación en que la persona ve mermada su capacidad para llevar a cabo total o parcialmente las actividades requeridas para el uso del orinal o inodoro”.

Característica definitoria: Deterioro de la habilidad para llegar hasta el inodoro.

- NOC/Resultados: Autocuidados: Uso del inodoro (0310).
- Indicadores: Se coloca en el inodoro o en el orinal (31005), vacía la vejiga (31006) y se levanta del inodoro u orinal (31008).
- NIC/Intervenciones: Ayuda con el autocuidado: Micción (1804).
- Actividades: Instaurar idas al baño, según corresponda y sea necesario

Dominio 5: Percepción/ cognición.

Clase 5: Comunicación.

Diagnóstico: **Deterioro de la comunicación verbal (00051)**. “Situación en que la persona experimenta una falta, reducción o retraso de la habilidad para recibir, procesar, transmitir o usa un sistema de símbolos capaces de transmitir un mensaje”.

Característica relacionada: Alteración del desarrollo.

- NOC/Resultados: Comunicación (0902), estado neurológico (0909), función sensitiva: Auditiva (2401) y soporte social (1504).
- Indicadores: Utiliza el lenguaje hablado (90202), intercambia mensajes con los demás (90208). interpretación exacta de los mensajes recibidos (90210), conciencia (90901), función sensitiva/motora de pares craneales (90103), comunicación apropiada a la situación (90907), agudeza auditiva izquierda (240101) y derecha (240102), discriminación auditiva de sonidos suaves (240107) y refiere relaciones de confianza (150406).
- NIC/Intervenciones: Mejorar la comunicación: Déficit del habla (4976), aumentar los sistemas de apoyo (5440), cuidados de los oídos (1640) y facilitar el aprendizaje (5520).
- Actividades. Monitorizar la velocidad, la presión, el ritmo, la cuantía, el volumen y la dicción del habla, monitorizar los procesos cognitivos, anatómicos y fisiológicos asociados con las capacidades del habla, instruir al paciente o la familia sobre los procesos cognitivos, anatómicos y fisiológicos implicados en las capacidades del habla, colaborar con la familia y el logoterapeuta o logopeda para desarrollar un plan dirigido a lograr una comunicación eficaz, identificar los recursos disponibles para el apoyo del cuidador, monitorizar las estructuras anatómicas en busca de signos y síntomas de infección, instruir a los progenitores sobre el modo de observar los signos y síntomas de disfunción auditiva o infección en un niño, realizar pruebas auditivas, según corresponda, limpiar el oído externo con un dedo envuelto en una gasa, establecer metas de aprendizaje realistas con el paciente, ajustar el contenido de acuerdo con las capacidades y discapacidades cognitivos, psicomotoras y/o afectivas del paciente, simplificar las instrucciones, siempre que sea posible.

5. ANÁLISIS DAFO.

DEBILIDADES	AMENAZAS
Desconocimiento del Síndrome de Williams.	Retraso en el diagnóstico
Ausencia de protocolo de actuación.	Investigación escasa.
Escaso apoyo social al paciente y familiares.	Poco interés en la investigación.
Poca comunicación entre los niveles asistenciales.	Recursos sanitarios escasos.
Inexistencia de planes de cuidados.	
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
Asistencia sanitaria continuada.	Asociación del Síndrome de Williams.
Búsqueda de información de enfermedades raras.	Comunicación con la escuela (profesores, logopedas, etc.).
Guía para establecer la asistencia.	Monitorización positiva de la enfermedad.
Seguimiento de diversos profesionales sanitarios.	
Interés en aportar más cuidados de enfermería adaptados.	

Tabla 9: Análisis DAFO.

7. CONCLUSIONES.

Después de analizar la información de los artículos seleccionados, se evidencia el escaso nivel de conocimiento que existe sobre las enfermedades raras y el Síndrome de Williams en particular. En la mayoría de los casos, nos encontramos con documentación que habla sobre los signos y síntomas con los que cursa esta patología, siendo insuficiente las pautas a seguir respecto a las intervenciones y cuidados que deben de recibir.

Como hemos visto a lo largo de todo el trabajo, el Síndrome de Williams-Beuren es un trastorno poco frecuente que acompaña a la persona durante toda su vida y que se caracteriza por algunas alteraciones sistémicas (cardiovasculares, metabólicas, oculares, musculoesqueléticas, digestivas, renales y neuroanatómicas) así como una discapacidad intelectual leve-moderada, según casos y el rango de cociente intelectual se sitúa entre 50-70 puntos.

Al no existir tratamiento curativo conocido es muy importante someter a la persona a tratamientos de apoyo desde edades tempranas y que estos continúen a lo largo de las diferentes etapas del ciclo vital con programas de educación especial individualizados, terapias de lenguaje, terapia ocupacional, etc. Con el objetivo de fomentar su autonomía en las diferentes áreas del desarrollo.

Por todo ello, es importante valorar todos los aspectos físicos, psicológicos y sociales de su caso, para ajustar el grado de discapacidad a la situación y necesidades concretas, actuales y las que se puedan dar en un futuro próximo.

Es necesario que el personal implicado en el proceso; médicos y personal de enfermería, pongan en práctica el diagnóstico y plan de cuidados. El reparto de funciones y la comunicación de atención especializada y primaria, es necesario para mejorar la calidad de vida y la prevención de posibles complicaciones.

8. BIBLIOGRAFÍA.

1. Amador J.A, Forms M, Kirchner Nebot. La escala de inteligencia de Weschler para niños revisada (WISC-R) [En línea]. Consulta 1 de febrero de 2016. Disponible en: <http://diposit.ub.edu/dspace/bitstream/2445/323/1/149.pdf>.
2. Aravena T, Castillo S, Carrasco X, Mena I, López J, Rojas JP, et al: Síndrome de Williams: Estudio clínico, citogenético, neurofisiológico y neuroanatómico. Rev Méd Chile. 2002;130:631-7.
3. Archivo Síndrome de Williams [En línea] (2011). Consulta el 8 de Enero del 2016. Disponible en: <http://sindromedewilliamsarchivo.blogspot.com.es/2011/02/tablas-de-crecimiento-en-sindrome-de.html>.
4. Asociación Síndrome de Williams España (ASWE). Información para la evaluación de discapacidad y/o dependencia en el Síndrome de Williams [En línea] (2010). Consulta 9 de enero de 2016. Disponible en: <http://www.sindromewilliams.org/>
5. Azurmendi P. Instituto de Investigaciones médicas Alfredo Lanari, Universidad de Buenos Aires. El Síndrome de Williams-Beuren. Rev Méd Buenos Aires. 2012;73:83-4.
6. Blomberg S, Rosander M, Anderson G. Fears, hyperacusis and musicality in Williams Syndrome. Res Dev Disabil. 2006 Nov- Dec; 27(6):668-80.
7. García C, Rigau E, Artigas C, García A. Estévez. Síndrome de Williams: Memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoconstructivas. Rev Neurol 2003;37:826-30.
8. Committe on Genetics. American Academy of Pediatrics: Health care supervisión for children with Williams Síndrome. Rev Pedia May 2001, Vol 107; 123(5):1421.
9. Del Campo M, Pérez LA. Protocolo de seguimiento en el Síndrome de Williams. Protocolo diagnóstico pediatría. Protoc diagn ter pediatr. 2010;1:116-24.
10. Eurordis (European Organization for Rare Disorders). Los medicamentos huérfanos al servicio de pacientes afectados de enfermedades raras [En línea] (2002). Consulta 12 de febrero de 2016. Disponible en: <http://www.eurordis.org/es/medicamentos-hu%C3%A9rfanos>
11. Eronen M, Peippo M, Hippala A & Raatik M. Cardiovascular manifestations in 75 patients with Williams Syndrome. J Med Genet. 2002 Aug; 39(8):554-8.
12. Johnson L.B, Comeau M, Clarke K.D. Hyperacusis in Williams Syndrome. J Otolaryngol. 2001; Apr; 30 (2): 90-2.
13. Laurito S, Branham T, Herrero G, Marsa S, Garro F y Roque M. Detección de un caso de Síndrome de Williams-Beuren por MLPA. Medicina (Buenos Aires) 2013; 73:47-50.
14. Lesczinsky M, Ortiz A, Irigoyen F, Choque F, Ramírez J. Olmos J. Díaz S, Melgar N. Caso clínico: Síndrome de Williams Beuren; Reporte de un caso. Rev Soc Bol Ped. 2008;47(3):166-8.

15. Luis MT. Barcelona: Los diagnósticos enfermeros. Revisión crítica y guía práctica. (9ª ed). Barcelona: Elsevier Masson; 2013.
16. Miranda I, Aranda A, Soto V, Medrano GA, Micheli A. Cotejo electro-anatómico en un caso de Síndrome de Williams. Arch Cardiol Méx. 2006; 76(4).
17. Moreno R, Lacassie S. Síndrome de Williams: Un diagnóstico fenotípico. Rev Chile. 1982;156-61.
18. Palacios G, Antonell A, Gallastegui F, Pérez LA. Aspectos clínicos y neuroconductuales del Síndrome de Williams-Beuren. Rev Neurol 2011;42:69-75.
19. Pérez L.A. Genética del Síndrome de Williams (SW). Genes afectados y mecanismo de producción. Genet. 1996;59:618-25.
20. Pérez LA. Consideraciones para la anestesia en el Síndrome de Williams. Universitat Pompeu Fabra, Centro de investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Hospital Universitario Valle de Hebrón (Barcelona). Rev Orl. 2011;Vol 2.
21. Puentes A, Fernández MP, Alvarado JM y Jiménez V. Síndrome de Williams: Una enfermedad rara con sintomatología contradictoria. Rev PSico. 2011;43(2):217-28.

ANEXOS.

ANEXO 1: TABLA DE CRECIMIENTO Y PERÍMETRO CEFÁLICO EN NIÑOS.

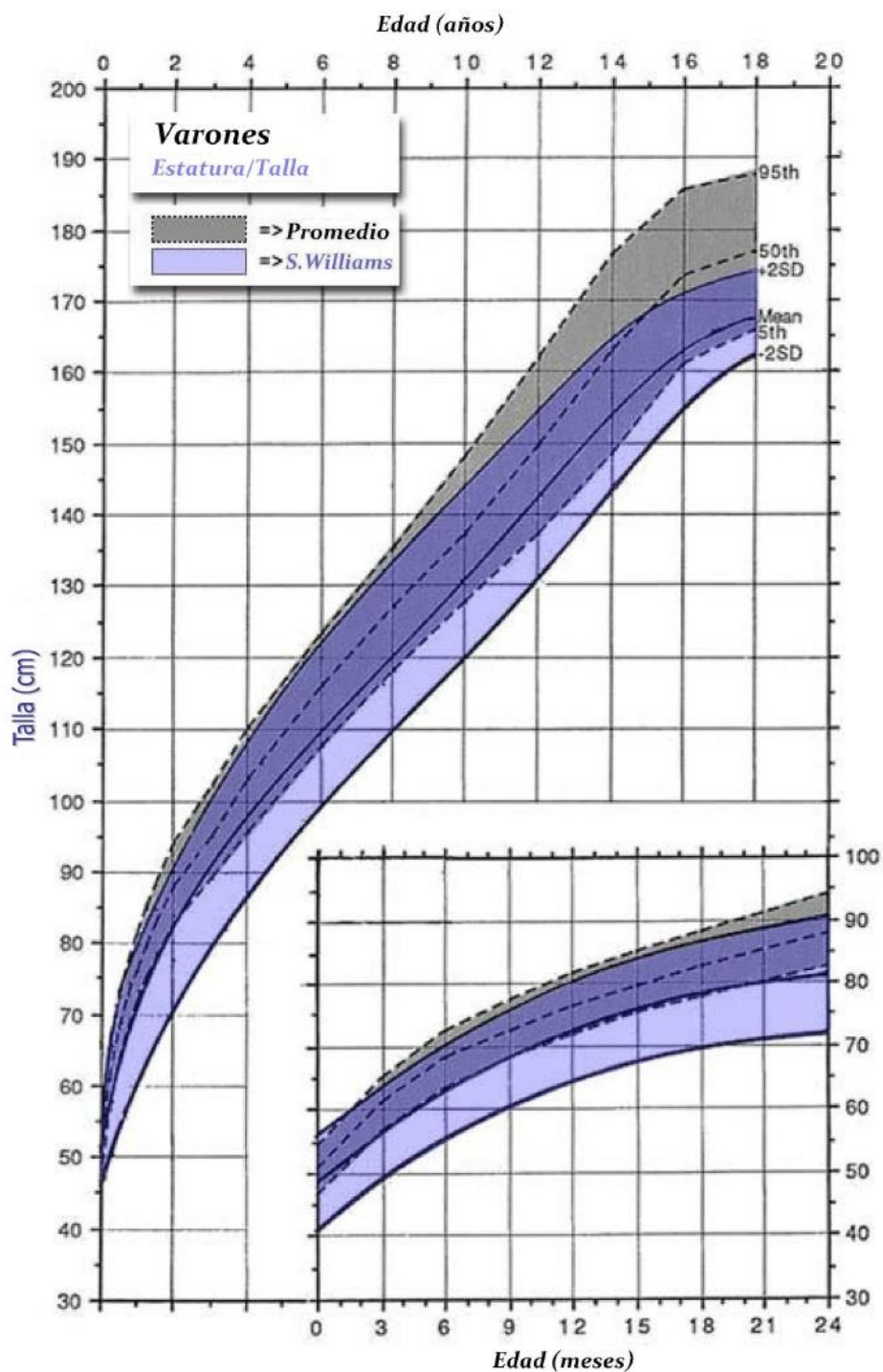


Figura 2: Extraída de Archivo Síndrome de Williams (2011).

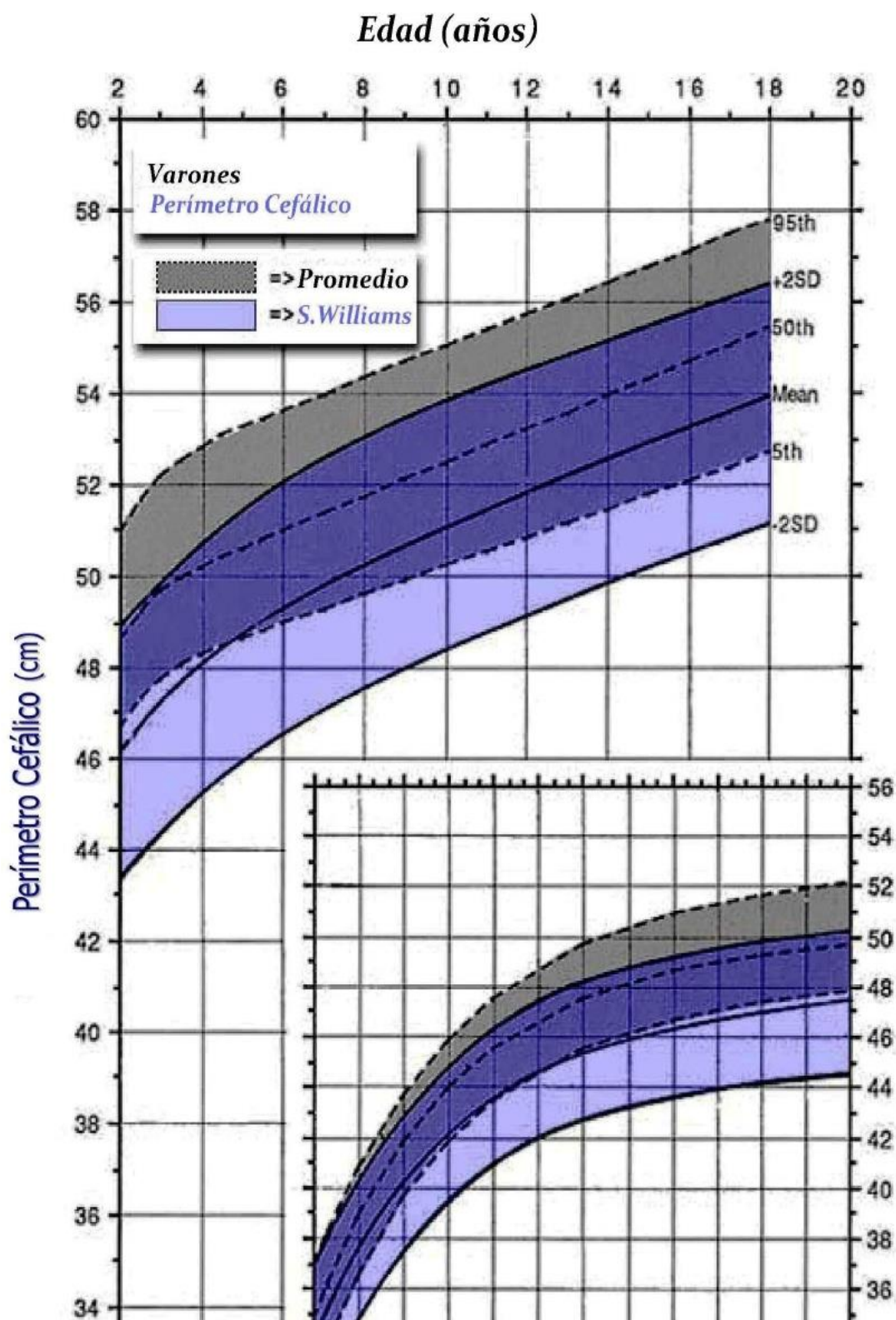


Figura 3: Extraída de Archivo Síndrome de Williams (2011).

ANEXO 2: TABLA DE CRECIMIENTO Y PERÍMETRO CEFÁLICO EN NIÑAS.

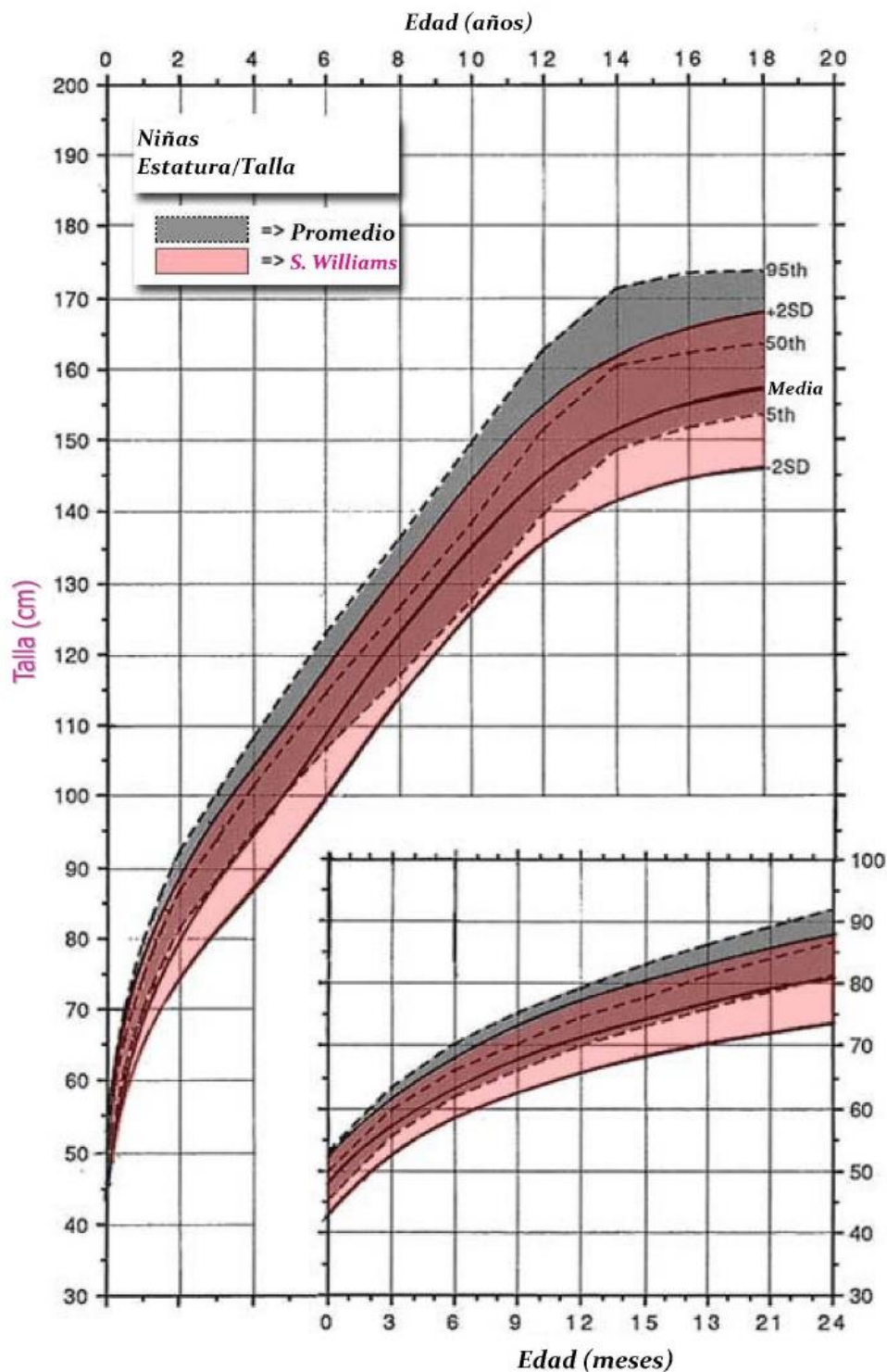


Figura 4: Extraída de Archivo Síndrome de Williams (2011).

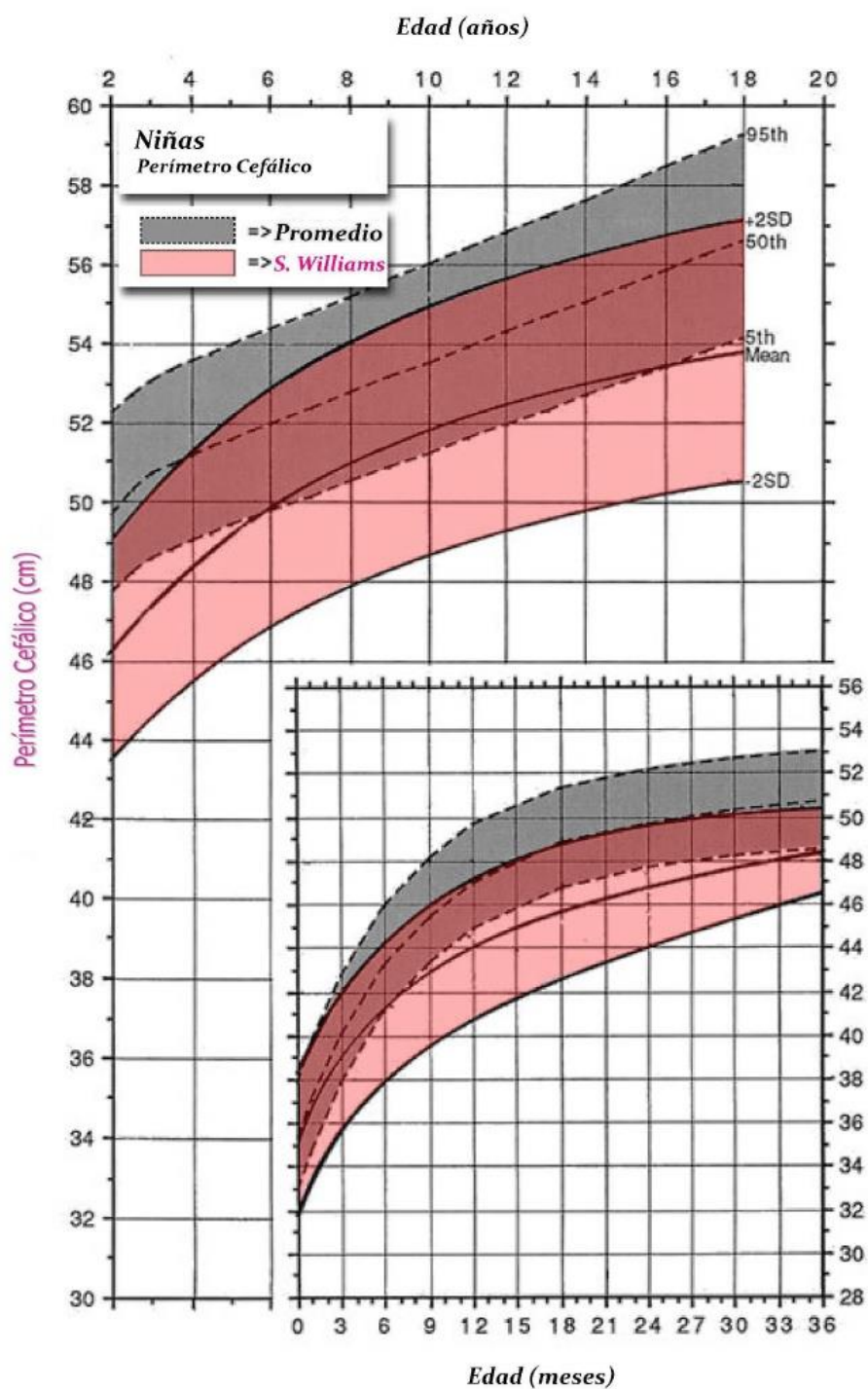


Figura 5: Extraída de Archivo Síndrome de Williams (2011).

ANEXO 3: TEST DE INTELIGENCIA DE WESCHLER.

Según el artículo escrito por Amador Campos et al, está constituida por 12 subtest (6 en la escala verbal y 6 en la manipulativa).

ESCALA VERBAL: Evalúa una serie de ítems:

1. Información que el sujeto adquiere durante su formación.
2. Mide la habilidad para seleccionar y verbalizar conceptos, pensamientos, etc.
3. Evalúa la habilidad para utilizar conceptos numéricos.
4. Conocimiento del significado de 32 palabras de dificultad creciente.
5. Explicación de determinadas circunstancias.
6. Repetición de una serie de palabras oralmente.

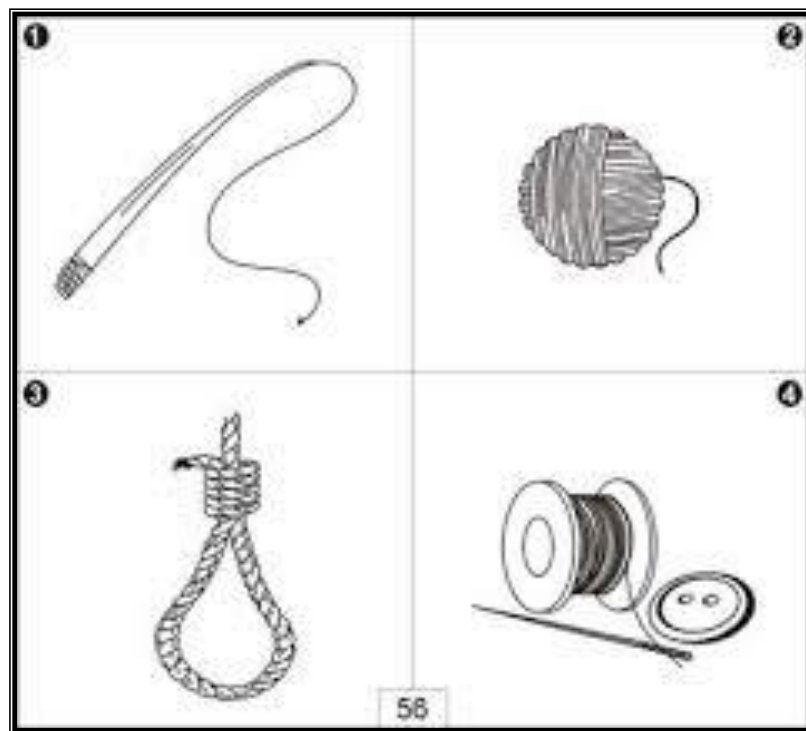
ESCALA MANIPULATIVA:

- Identificación de objetos y utensilios familiares y detectar que parte está ausente.
- Relatar una historia, evaluando la percepción, integración visual y la capacidad de síntesis.
- Construcción de cubos con una serie de dibujos.
- Realización de un rompecabezas.
- Complementar con los símbolos adecuados los dibujos que se representan.
- Encontrar la salida a un laberinto.

ANEXO 4: TEST DE PEABODY.

Mide el vocabulario receptivo o auditivo del individuo, sugiere la mediada de inteligencia general. En esta escala debe verse como una prueba para la adquisición del vocabulario además de observar una serie de ítems de los procesos cognitivos.

Se basa en dar al niño/a unos dibujos y ellos deben decir lo que es, por ejemplo:



ANEXO 5: ESCALA DE MADUREZ SOCIAL DE VINELAD.

Nos proporciona un esquema del desarrollo normal de un niño, dando una medida que nos permite determinar hasta qué punto es su desarrollo. La escala está compuesta por unos ítems, que varían según la edad que tenga el niño, estos serán valorados por unas iniciales:

- **A.V:** Autovestimenta.
- **A.A.G:** Auto ayuda general.
- **A.A:** Auto alimentación.
- **A.D:** Auto dirección.
- **O:** Ocupación.
- **L:** Locomoción.
- **C:** Comunicación.
- **S:** Socialización.

ANEXO 6: TABLA DE PORCENTAJES CON LOS QUE APARECEN LOS SÍNTOMAS EN EL SÍNDROME DE WILLIAMS.

PATOLOGÍA	FRECUENCIA EN PORCENTAJE
Defectos estructurales del corazón y vasos	80%
Estenosis aórtica supravalvular	75%
Pérdida auditiva neurosensorial	63%, en el resto de la población no supera el 7%
Hipertensión arterial	50%
Estenosis aórtica renal	50%
Infección crónica del tracto urinario	30%
Anomalías estructurales del tracto urinario	20%
Prolapso válvula mitral	10%
Nefrocalcinosis	5%
Hipercalcemia	Bajo porcentaje, ya que suele desaparecer a los 2 años.

Tabla 10: Extraído de Archivo Síndrome de Williams (2011).

