



ADRENOLEUCODISTROFIA, DÉFICIT DE AUTOCUIDADOS Y CUIDADOS PALIATIVOS. UN RETO PARA LA FAMILIA.

Pérez Vázquez Ilberis.¹

Pérez Vázquez Isett.²

Hernández Leiva Adriana María .³

Dávila Ferrer Dixi. ⁴

¹-Facultad de Ciencias Médicas Morón. Ciego de Ávila Enfermería .iliberis72@nauta.cu

²- Hospital General Docente Roberto Rodriguez . Ciego de Ávila Fisiatría. isett@nauta.cu

³- Facultad de Ciencias Médicas .Morón . Ciego de Ávila Enfermería
.adriana72@infomed.sld.cu

⁴- Facultad de Ciencias Médicas. Morón . Ciego de Ávila Enfermería. dixiedavila@gmail.com

Resumen: Los niños y jóvenes con adrenoleucodistrofia partiendo que es un grave trastorno genético progresivo, que afecta a las glándulas suprarrenales, la médula espinal y la sustancia blanca del sistema nervioso donde el cuadro degenerativo neurológico evoluciona hasta una demencia grave, con deterioro de la visión, la audición, el habla y la marcha, falleciendo precozmente donde se puede utilizar la teoría del déficit de autocuidado y cuidados paliativos junto a los cuidadores que son esenciales para que el sufrimiento sea minimizado, siendo necesario identificar sus necesidades básicas y la implementación de un plan de intervención ajustado a cada situación en particular teniendo en cuenta que las opciones terapéuticas de esta grave enfermedad son limitadas. En el presente trabajo se aplicó el modelo de Dorothea Orem al trabajo de enfermería en un paciente con adrenoleucodistrofia, y se brindaron cuidados paliativos al final de la enfermedad a través del proceso de atención de enfermería.

Palabras clave: Adrenoleucodistrofia, déficit de autocuidado, cuidados paliativos, proceso, familia.



INTRODUCCIÓN

La teoría es un conjunto de conceptos, definiciones y proposiciones que proyectan una visión sistemática de un fenómeno, mediante el diseño de las interrelaciones específicas entre los conceptos y con el ánimo de describir, explicar y predecir dicho fenómeno. La teoría ayuda a adquirir conocimientos que permiten perfeccionar las prácticas cotidianas mediante la descripción, explicación, predicción y control de los fenómenos y un modelo es una idea que se explica a través de la visualización, simbólica y física.

Atendiendo a su modelo las teorías se pueden clasificar en tres categorías: normativas, axiomáticas y causales. Las normativas utilizan conjuntos de leyes en un enfoque deductivo a partir del cual tratan de descubrir patrones de comportamiento en los resultados de las investigaciones. Las axiomáticas se basan en un sistema lógico interrelacionado de conceptos, definiciones y enunciados de relaciones estructurados de forma jerárquica y la causal permite ampliar el conocimiento de los fenómenos a través de enunciados que determinan las relaciones causales entre las variables dependientes y los independientes.

Dentro de las grandes teóricas que existen en enfermería Dorothea Elizabeth Orem se destaca por su teoría del déficit de autocuidado. En su teoría se ve su modelo del déficit de autocuidado como una teoría general compuesta por tres subteorías interrelacionadas que describen: el autocuidado, el déficit de autocuidado y los sistemas de enfermería.²

Definió además el autocuidado como la práctica de actividades que el individuo aprende y orienta hacia un objetivo: mantener su salud, conservar su bienestar y responde de manera consciente a sus necesidades en materia de salud. ⁴.

La idea central de la teoría del déficit de autocuidado es que la necesidad del servicio de enfermería se asocia a factores subjetivos que afectan a personas jóvenes o maduras cuyas acciones están limitadas por problemas de salud o de cuidados sanitarios, lo que les hace total o parcialmente incapaces de descubrir los requisitos actuales y emergentes que han de satisfacer en el cuidado de sí mismos o de quienes están a su cargo y les impiden aplicar de forma permanente medidas que controlen o dirijan los factores que regulan el desarrollo y el buen funcionamiento propio de las personas a su cargo.

La teoría de los sistemas de enfermería expresa los modelos de atención de enfermería, los cuales se identifican mediante tres sistemas:

- 1- Sistemas de enfermería compensadores donde la enfermera sule a la persona.
- 2- Sistemas de enfermería parcialmente compensadores donde la enfermera proporciona autocuidados.



- 3- Sistemas de enfermería de apoyo –educación donde la enfermera actúa ayudando a las personas que realicen las actividades de autocuidado que no podrían hacer sin esta ayuda.

Los cuidados paliativos, es la atención a aquella persona que padece una enfermedad incurable que limita su pronóstico vital. Aunque la cultura general e incluso la médica lo asocian con el cáncer terminal, los enfermos que pueden necesitar una atención paliativa presentan patologías muy diversas. Independientemente de la enfermedad cuando el diagnóstico es de incurabilidad surgen una serie de necesidades a las que intentamos dar respuesta desde los cuidados paliativos.

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD) es un grave trastorno genético y progresivo que afecta a las glándulas suprarrenales, la médula espinal y la sustancia blanca (mielina) del sistema nervioso en la cual un defecto en una enzima específica resulta en la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga en todos los tejidos del cuerpo. Éstos son perjudiciales para algunas células y órganos.

El objetivo de éste trabajo es aplicar la teoría del déficit de autocuidado y cuidados paliativos en un paciente con adrenoleucodistrofia a través del proceso de atención de enfermería.

DESARROLLO

Los jóvenes con enfermedades raras que reciben cuidados paliativos también se embarcan en este camino hacia la madurez, que resulta significativo en sí mismo. Con la irrupción de la adolescencia, irán apareciendo una serie de necesidades nuevas en estos pacientes a las que debemos dar respuesta. Pero también nuevas capacidades que debemos fomentar, reconociendo su progresiva autonomía. Finalmente, la cercanía de la muerte enfrenta a estos adolescentes y a sus allegados a retos que desbordan con creces la experiencia de cualquier otra familia. 1

Las necesidades irán apareciendo en distintos momentos de la vida del paciente de forma gradual y a menudo a lo largo de meses o años. Las intervenciones junto a los cuidadores son esenciales para que el sufrimiento sea minimizado, siendo necesario identificar sus necesidades básicas y la implementación de un plan de intervención ajustado a cada situación en particular. Los cuidados por parte del equipo de enfermería con los cuidados familiares están estrechamente relacionados ya que esta intervención ni acelera ni detiene el proceso de morir. Solamente intentan estar presentes y aportar los conocimientos especializados de cuidados sanitarios y psicológicos, y el soporte emocional y espiritual durante la fase terminal y en un entorno que incluye el hospital o el hogar, la familia y los amigos.

Dentro de las actividades fundamentales que deben ejecutar el personal de enfermería están:

Favorecer una agonía sin síntomas molestos o con los menos posibles.
Tratar adecuadamente el dolor, la ansiedad, la sensación de ahogo.



Proporcionar todos los cuidados de enfermería que necesita un paciente en fase terminal, consiguiendo la mayor de calidad de vida para él y sus allegados.

Valorar las alteraciones en la calidad de vida provocadas por la enfermedad y su tratamiento, procurando el mayor equilibrio físico, psíquico y ambiental del enfermo.

Aconsejar y educar a la familia y al paciente sobre la dieta, medicamentos, higiene, cambios posturales, ayudándoles a prevenir y sobrellevar los momentos de crisis.

Dar soporte emocional y facilitar la expresión entre el adolescente y sus seres queridos.

Para todos nosotros la muerte es una experiencia desconocida y misteriosa. el equipo debe proporcionar el soporte necesario para vencer el estrés psicosocial y aminorar las preocupaciones que afectan a la familia y a la mayoría de los pacientes

Muchos allegados necesitan ayuda del equipo para apoyarles en el momento y para aproximarse a la persona que fallece y transmitir aquellos mensajes de apoyo o de reconciliación que sientan la necesidad de transmitir.

La utilización de la teoría del déficit de autocuidado y brindar cuidados paliativos en la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) teniendo en cuenta que esta afección es causada por mutaciones en el gen ABCD1 que se encuentra en el brazo largo del cromosoma 28, Xq28, y es un grave trastorno genético progresivo, que afecta a las glándulas suprarrenales, la médula espinal y la sustancia blanca del sistema nervioso. Tiene una incidencia de 1:17,000 varones y todas las razas se ven afectadas, es probablemente la enfermedad peroxisomal más frecuente y que en los últimos años se ha visto una incidencia de esta afección en nuestro país y es necesario que el personal de enfermería sea capaz de enfrentarse a este nuevo reto.

Existen diferentes tipos de adrenoleucodistrofia, en función de la edad de comienzo:

- Adrenoleucodistrofia neonatal: forma heredada como un rasgo genético autosómico recesivo, que comienza típicamente durante los primeros meses de la vida o período neonatal. Los lactantes comienzan con deterioro neurológico y presentan o desarrollan signos de disfunción de la corteza suprarrenal. Casi todos los pacientes sufren retraso mental y fallecen antes de los 5 años de edad.
- Adrenoleucodistrofia infantil: se hereda como un rasgo genético ligado al cromosoma X, también conocida como Enfermedad de Schilder, comienza en la infancia o en la adolescencia y en ésta el cuadro degenerativo neurológico evoluciona hasta una demencia grave, con deterioro de la visión, la audición, el habla y la marcha, falleciendo precozmente

La enfermedad suele manifestarse en la mayoría de los pacientes durante los primeros años de la vida y se caracteriza por síntomas que afectan al sistema nervioso central y por insuficiencia suprarrenal primaria.

Existe una forma neonatal que se caracteriza por convulsiones en el recién nacido y retraso en el desarrollo neurológico. Caso todos los niños afectados fallecen antes de los 5 años de edad.



La forma infantil se suele presentar entre los 4 y los 10 años. Los síntomas iniciales en los niños pueden ser trastornos de la conducta, mal rendimiento escolar con problemas para la comunicación verbal, alteraciones en la escritura, movimientos anormales, hiperactividad y estrabismo (bizquera). Posteriormente pueden aparecer rigideces musculares, deformidades por contractura, problemas para la deglución y coma. La afectación nerviosa puede dar lugar también a demencia, ceguera y parálisis de los miembros.

La insuficiencia suprarrenal produce síntomas derivados de la deficiencia de hormonas suprarrenales (corticoides), es decir, cansancio intenso, debilidad, falta de apetito, hambre de sal, tensión baja o mareos y síntomas digestivos como náuseas, vómitos, estreñimiento, dolor abdominal. Es frecuente también la pérdida de peso y la hiperpigmentación cutánea, es decir, el oscurecimiento de la piel y mucosas. Los síntomas nerviosos suelen aparecer antes que la insuficiencia suprarrenal. Sin embargo, a veces puede ocurrir lo contrario. La enfermedad progresa rápidamente y en pocos años el niño puede entrar en un estado vegetativo y morir.

Una variedad de la enfermedad, llamada adrenomieloneuropatía, suele comenzar en la adolescencia o en los primeros años de vida adulta. Se caracteriza por desmielinización, es decir, una pérdida de la cubierta de mielina, de la médula espinal y de los nervios periféricos. Esto produce debilidad muscular y rigidez de los miembros. La progresión es algo más lenta que la de la adrenoleucodistrofia. El 90% de estos pacientes presentan también insuficiencia suprarrenal y algunos de ellos tienen también alteración en la función testicular.

Las opciones terapéuticas de esta grave enfermedad son limitadas. Existen diversos tratamientos dietéticos consistentes en suplementos de aceites enriquecidos con diversos ácidos grasos. El más empleado es el aceite de Lorenzo. Este aceite parece actuar reduciendo la producción de ácidos grasos saturados de cadena muy larga, lo que se traduce en una reducción de los niveles de estos ácidos grasos en la sangre. Puede retrasar las manifestaciones neurológicas de la enfermedad. Sin embargo, estas medidas no mejoran los síntomas una vez que se han presentado y no alteran el curso natural de la enfermedad.

Algunos trastornos neurológicos como las convulsiones pueden tratarse con medicamentos anticonvulsivantes. El tratamiento de la insuficiencia suprarrenal se realiza mediante medicación sustitutiva con hormonas suprarrenales a dosis fisiológicas. Actualmente la hidrocortisona es la más empleada y se suele administrar repartida en dos dosis diarias. Los pacientes que presentan tensiones arteriales bajas o alteraciones en los electrolitos séricos a pesar de tomar correctamente esta medicación pueden necesitar añadir a su tratamiento otra sustancia hormonal con actividad mineralocorticoide. La más empleada es la 9 -alfa-fluorohidrocortisona, que se suele administrar en una sola toma.

Recientemente se ha recomendado el trasplante de médula ósea y de sangre del cordón umbilical, que son ricas en células madre carentes del defecto genético que portan los pacientes con adrenoleucodistrofia, ya que son obtenidas de un donante sano. La intención que se persigue con estos tratamientos es enlentecer o detener la progresión de la enfermedad, pero son intervenciones que conllevan un gran riesgo por la morbilidad y mortalidad asociadas.

Relacionando la teoría del déficit de autocuidado con esta afección partiendo que esta teoría representa un modelo que demuestra que cuando las capacidades de una persona son inadecuadas o insuficientes para satisfacer las necesidades de autocuidado terapéutico la



enfermera debe diseñar y aplicar un sistema de enfermería que compense las limitaciones expresadas como déficit de autocuidado o de cuidados dependientes por eso en la actualidad es un desafío implementar las teorías de enfermería en la práctica para lograr resultados satisfactorios en la atención a pacientes ,familia y comunidad.

En el presente trabajo se aplicó el modelo de Dorothea Orem al trabajo de enfermería en un paciente con adrenoleucodistrofia, y se brindaron cuidados paliativos al final de la enfermedad a través del proceso de atención de enfermería que es un método de planificación sistemático y racional donde el personal de enfermería utiliza las tres subteorías expuestas por Dorothea en su modelo.2

Para aplicar el Modelo de Orem a través de proceso de enfermería, es necesario también definir los conceptos manejados como sus subteorías interrelacionadas que describen: el autocuidado (cómo y por qué se cuidan las personas), el déficit de autocuidado (por qué la enfermería puede ayudar a las personas) y los sistemas de enfermería (que relaciones deben crearse y mantenerse para que exista la enfermería) .2

La utilidad de la teoría de Dorothea es indispensable en el cuidado de los pacientes con esta afección si partimos que se presenta fundamentalmente en niños y adolescentes que necesitan de cuidados especiales y de personal calificado y con entrenamiento así como preparar a la familia para enfrentar este reto pues se van a tratar los síntomas específicamente, si no se detiene la progresión de la enfermedad los pacientes evolucionan hasta una demencia grave, con deterioro de la visión, la audición, el habla y la marcha, falleciendo precozmente.

Para Orem el objetivo de la enfermería radica en: "Ayudar al individuo a llevar a cabo y mantener por sí mismo acciones de autocuidado para conservar la salud y la vida, recuperarse de la enfermedad y/o afrontar las consecuencias de dicha enfermedad". Además afirma que la enfermera puede utilizar cinco métodos de ayuda, actuar compensando déficit, guiar, enseñar, apoyar y proporcionar un entorno adecuado 2.

Para ofrecer al paciente la asistencia necesaria y óptima, el enfermero/a debe comprender las diferentes etapas de la enfermedad cumplimentar las diferentes etapas del proceso de atención de enfermería a través de la teoría del déficit de autocuidado para lograr una correcta actuación de enfermería .

En la etapa de valoración en el paciente con adrenoleucodistrofia es necesario obtener los datos correctamente, identificar y priorizar los principales problemas que lo aquejan relacionadas con el déficit de autocuidado.

Dentro de las necesidades que se ven afectadas fundamentalmente en este paciente son:

Supervivencia: Alimento, aire, agua, eliminación, evitación del dolor.

Estimulación: Manipulación, actividad, manipulación, exploración.

Seguridad: Seguridad y protección.



Autorrealización.

Una vez identificadas estas necesidades la labor de enfermería se enfocó en establecer los diagnósticos de enfermería según el orden de prioridad.

Los principales diagnósticos de enfermería que se utilizaron en este paciente fueron:

- Alteración sensoperceptiva: visual, auditiva.
- Alteración de los procesos del pensamiento
- Deterioro de la movilidad física.
- Intolerancia a la actividad.
- Déficit de actividad recreativa.
- Deterioro de la deglución.
- Alteración de la nutrición por defecto.
- Déficit de autocuidado
- Déficit de autocuidado: baño e higiene.
- Déficit de autocuidado: vestido y acicalamiento
- Potencial de traumatismo.
- Alteración de la protección.
- Deterioro de la comunicación verbal.
- Dolor.
- Alteración del mantenimiento de la salud.

En un primer momento de la etapa de intervención se establecieron los objetivos fundamentales de la actuación de enfermería que estuvieron centrados en lograr que el paciente realizara los actividades de autocuidados de acuerdo a sus limitaciones físicas y neurológicas hasta cierta etapa de la enfermedad ya que el paciente evolucionó hacia un deterioro total y necesitó de la atención permanente del personal de enfermería y fue necesario rediseñar los objetivos, los cuales se centraron en actuar compensando el déficit de autocuidado que generó el avance de la enfermedad, fue necesario enseñar a los familiares acerca de los cuidados a ofrecer así como apoyar y proporcionar un entorno adecuado al paciente.

El plan de acción diseñado en un primer momento donde las acciones fundamentales se centraron en eliminar, reducir o prevenir los factores relacionados con los diagnósticos enunciados, los cuales en un primer momento estaban enfocados en el déficit de autocuidados y con el avance progresivo de la enfermedad fue necesario rediseñarlo también. En esta etapa se evidencia los sistemas de enfermería al enfocar la labor de enfermería en realizar el autocuidado terapéutico del paciente, se compensa la incapacidad del paciente de conseguir su autocuidado debido al deterioro neurológico que presenta a medida que avanza la



enfermedad, además de apoyar y proteger al paciente cumplimentándose el sistema compensador.

Se trazaron acciones de autocuidado por el paciente ,realiza el autocuidado ,realiza ejercicios y desarrollo de la acción de autocuidado en las primeras etapas de la enfermedad cuando aún el deterioro neurológico era menor .Se compensaron las limitaciones de autocuidado del paciente y se asiste al paciente en todo lo que necesite pues el avance progresivo de la enfermedad es evidente y sus limitaciones son mayores donde va a existir un estado de postración con demencia ,pérdida auditiva ,visual ,habla y la marcha ,estados que imposibilitan al paciente a realizarse el autocuidado en esta etapa de la enfermedad ,por lo que el personal de enfermería debe enfocar su labor en el sistema totalmente compensador de la teoría de los sistemas de enfermería .y se cumplimentaron los cuidados paliativos en la etapa final de la enfermedad .

La última etapa del proceso :la evaluación se aplica a cada una de las etapas anteriores evidenciando, el enfoque sistemático del proceso y la utilidad para el personal de enfermería de conocer la teoría del déficit de autocuidado y la realización de los cuidados paliativos y así brindar una adecuada, correcta y oportuna atención a pacientes con adrenoleucodistrofia.

CONCLUSIONES

Al aplicar el modelo de Dorotea Orem a través del proceso de atención de enfermería se demuestra que con la etapa de valoración empieza la teoría de Orem y sucesivamente se va evidenciando el aporte de esta teoría que orienta la actuación de enfermería a través de este método durante su aplicación.

Al concluir el trabajo realizado en un paciente con adrenoleucodistrofia ,al que se aplicó esta teoría , se lograron los objetivos propuestos utilizando las tres subteorías a través del proceso de atención de enfermería ,se logra entrenar al paciente en una primera y segunda etapa de la enfermedad hasta que su estado neurológico se deteriora y fue necesario la actuación total del personal de enfermería brindándole los cuidados paliativos y entrenando a un grupo de personas en el cuidado y manejo del paciente para mejorar su autocuidado,por lo que se propone crear un folleto o documento donde se plasmen la actuación de enfermería a pacientes con adrenoleucodistrofia ,enfermedad poco conocida y que en la actualidad se están evidenciando un aumento en el diagnostico de dicha entidad en Cuba. Actualmente existe un número de pacientes portadoras y enfermos que en su mayoría son niños o adolescentes y es necesario enseñar tanto a los familiares como al personal de salud en la identificación ,manejo y cuidados en esta enfermedad tan poco conocida.



De esta forma contribuimos a enriquecer, profundizar y descubrir nuevos aspectos para elevar la eficacia de las teorías y las prácticas de enfermería en la vida de un paciente con adrenoleucodistrofia .



BIBLIOGRAFÍA

1. Vivir (y morir) a mi manera. La atención a adolescentes en cuidados paliativos **46** ADOLESCERE • Revista de Formación Continuada de la Sociedad Española de Medicina de la Adolescencia • Volumen III • Septiembre 2015 • Nº 3
2. Dorothea E. Orem, teoría del déficit de autocuidado. En: Marriner A, Raile M. Modelos y teoría en enfermería. 4 ed. España: Elsevier; 2000, p. 175-194.
3. Bello Nilda L.. Fundamentos de Enfermería. Parte I .Editorial Ciencias Médicas .La Habana 2010.
4. Dorothea E. Orem, del déficit de autocuidado. En:Bello Nilda L. Fundamentos de Enfermería .Parte I.La Habana; 2006,p.33-80
5. Taylor SG. Dorothea E. Orem, teoría del déficit de autocuidado. En: Marriner A, Raile M. Modelos y teoría en enfermería. 6ª ed. España: Elsevier; 2007
6. Pereda Acosta M. Explorando la teoría general de enfermería de Orem. EnfNeurol (Mex)[Internet]. 2011`citado 9 Jul 2014];10(3): 163-67. Disponible en: <http://new.medigraphic.com/cgi-bin/contenido.cgi?IDREVISTA=221&IDPUBLICACION=3438>
7. 2021<https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/palliative-care>
8. Vasconcelos EV, Santana ME, Silva SED. Desafios da enfermagem nos cuidados paliativos: revisão integrativa. Enfermagem em Foco [Internet] 2012; 3(3):127-30. Disponível em: <http://revista.portalcofen.gov.br/index.php/enfermagem/article/view/296>[consulta: 04 jan
9. Revista Uruguaya de Enfermería Montevideo, mayo 2017, Vol 12, Nº 1. ISSN On line: 2301-0371.
10. www.neurologia.com Rev Neurol 2018; 66 (7): 237-240
11. ADOLESCERE • Revista de Formación Continuada de la Sociedad Española de Medicina de la Adolescencia • Volumen III • Septiembre 2015 • Nº 3
12. Naranjo HY, Concepción PJA, Rodriguez LM. La teoría Déficit de autocuidado: Dorthea Elizabet Orem. Gaceta Médica Espirituana. 2017, 19(3)
13. M. Matarese, M. lommi, m. graziz, m. g de Marinisi, B. Riegel a systematic review and intergration of concepanalyses of self-care and related concepts JNurs SCHOLLARSH, 50(3)(2018), pp.296-305.



14. Schaurich D, CrossettiOlivera MG. Produção do conhecimento sobre teorias de enfermagem: análise de periódicos da área, 1998-2007. Esc Anna Nery[Internet]. 2010`citado 9 Jul 2014]; 14 (1):182-88. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-81452010000100027&lng=es&nrm=iso&tlng=pt
15. López M, Santos S, Varez S, Abril D, Rocabert M, Ruiz M, Mañé N. Reflexiones acerca del uso y utilidad de los modelos y teorías de enfermería en la práctica asistencial. 2006 Disponible en: https://portal.uah.es/portal/page/portal/epd2_asignaturas/asig32737/informacion_academica/utilizaci%F3n%20modelos.pdf [Links]
16. Orem D. Modelo de Orem, Conceptos de enfermería en la práctica. byMosby-Year Book, Inc. cuarta edición. 1991. [Links]