

# Enfermedad de Werdnig Hoffman: desafíos del equipo de salud para el alta a domicilio

## Perspectiva de una unidad de cuidados paliativos pediátricos

Dras. Natalia Llorente<sup>1</sup>, Mercedes Bernadá<sup>2</sup>, As. Soc. Raquel Bellora<sup>3</sup>, Psic. Elena Bernadá<sup>4</sup>

### Resumen

*Se presenta el caso de un niño de 8 meses portador de una enfermedad de Werdnig Hoffman con soporte respiratorio por traqueostomía, en momentos de preparación del alta a domicilio, desde la perspectiva de una unidad de cuidados paliativos pediátricos. Se relatan el conjunto de problemas biológicos, familiares y sociales, las medidas realizadas durante la internación y los objetivos en la planificación del alta hospitalaria según áreas de cuidados. Se destaca la importancia de los cuidados de respiro como forma de prevención de la claudicación familiar, y la necesidad de una minuciosa articulación con el equipo de atención del primer nivel donde será derivado el niño. Es necesaria una red nacional de cuidados paliativos pediátricos (hospitalaria, ambulatoria y domiciliaria), capacitación y trabajo comprometido y articulado de los distintos niveles de atención para garantizar, a todos los niños que lo requieren, el derecho a cuidados paliativos consignado en la ley.*

**Palabras clave:** ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES DE LA INFANCIA  
CUIDADOS PALIATIVOS  
ALTA DEL PACIENTE  
SERVICIOS DE ATENCIÓN DE SALUD A DOMICILIO

### Summary

*We report the case of an 8-month-old infant with Werdnig Hoffman disease and breathing support through tracheostomy, during the preparation to be discharged home, from the perspective of a pediatric palliative care unit. The set of biological, social and family problems as well as the measures carried out during the hospitalization and the objectives in planning hospital discharge according to areas of care are described. Respite care as a means to prevent family claudication and the need of a meticulous articulation with the first level care team are highlighted. A national pediatric palliative care network (hospital, outpatient and home) is needed, as well as education and committed and articulated work of the different levels of care in order to ensure to all the children in need of it the palliative care assistance that the law states.*

**Key words:** SPINAL MUSCULAR ATROPHIES OF CHILDHOOD  
PALLIATIVE CARE  
PATIENT DISCHARGE  
HOME CARE SERVICES

1. Médica, Ex Residente de pediatría.

2. Pediatra. Profesora agregada de pediatría. Coordinadora de la Unidad de Cuidados Paliativos del Centro Hospitalario Pereira Rossell (UCPP-CHPR).

3. Asistente social, integrante de la UCPP-CHPR

4. Licenciada en Psicología, integrante de la UCPP-CHPR.

Departamento de Pediatría. Facultad de Medicina. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Bulevar Artigas 1550

Fecha recibido: 16 de julio de 2012.

Fecha aprobado: 9 de abril de 2013.

## Introducción

La enfermedad de Werdnig Hoffman, o atrofia muscular espinal tipo I, es una enfermedad neuromuscular degenerativa, de herencia autosómica recesiva, caracterizada por hipotonía y debilidad muscular progresiva. Se trata de una delección homocigota del gen SMN1 del cromosoma 5, que provoca apoptosis celular y pérdida progresiva de las neuronas motoras del asta anterior de la medula espinal y de los núcleos motores de los pares craneanos. Hasta la fecha, ningún tratamiento médico es capaz de retrasar la progresión de la enfermedad por lo que la muerte se produce en general entre el primer y segundo año de vida como consecuencia de aspiración o infecciones respiratorias<sup>(1-3)</sup>.

Los avances médicos y tecnológicos han aumentado la supervivencia de niños con enfermedades graves, limitantes y potencialmente mortales como la enfermedad de Werdnig Hoffman<sup>(4)</sup>. Según la Academia Americana de Pediatría (AAP) y la Organización Mundial de la Salud (OMS), todos éstos niños con condiciones de salud que amenazan y/o limitan la duración de sus vidas son pasibles de cuidados paliativos (CP) y deberían beneficiarse tempranamente de esta estrategia integral de atención<sup>(5,6)</sup>. Estos pacientes frecuentemente requieren hospitalizaciones prolongadas, utilización de tecnología y cuidados de salud complejos, por lo que la planificación del alta a domicilio es un desafío al que en forma creciente se ven enfrentados los equipos de salud. Para que dicha transferencia sea efectiva, es necesario abordarlo integralmente, considerando los problemas biológicos, familiares, socioeconómicos y los recursos del primer nivel de atención.

Se presenta el caso de un niño portador de una enfermedad de Werdnig Hoffman con el objetivo de compartir la complejidad de estrategias y articulaciones necesarias a la hora de otorgar el alta para asegurar la continuación de dichos cuidados en el domicilio.

## Caso clínico

Lactante de 8 meses, sexo masculino, medio socioeconómico deficitario. Padres adolescentes de 15 y 16 años. A los 5 meses se constata hipotonía severa y retardo en el desarrollo motor, se diagnostica enfermedad de Werdnig Hoffmann por estudio genético que mostró delección homocigota de los exonemas 7 y 8 del gen de la supervivencia de la neurona motora (SMN1). Permanece en Unidad de Cuidados Intensivos (UCIN) durante 37 días. Del examen físico al ingreso al sector de cuidados moderados se destaca: vigil, reactivo, mirada vivaz, interacción visual acorde a la edad. Escasa movilidad espontánea. Panículo adiposo y masas musculares disminuidas globalmente. Traqueostomía con cánula N° 4,



**Figura 1.** Niño portador de enfermedad de Werdnig Hoffman con prótesis (sonda nasogástrica, traqueostomía, soporte ventilatorio con doble nivel de presión [BiPAP] con oxígeno, férulas de miembros)

soporte ventilatorio con doble nivel de presión (BiPAP), con oxígeno. Hipotonía generalizada, no sostén cefálico, fasciculaciones de lengua, paresia severa de los 4 miembros, con predominio proximal y de miembros inferiores, reflejos osteotendinosos abolidos (figura 1).

Participaron en la asistencia: pediatra, neuropediatra, gastroenterólogo, fonoaudiólogo, otorrinolaringólogo, neumólogo, fisiatra; psicóloga y asistente social de la Unidad de cuidados paliativos pediátricos (UCPP).

La tabla 1 muestra los problemas detectados durante la internación y las medidas realizadas.

La tabla 2 describe los objetivos en la planificación del alta hospitalaria según áreas de cuidados.

## Discusión

Varias fueron las dificultades y los desafíos que el equipo de salud enfrentó en la atención de este niño, que es posible se repitan en la atención de otros niños con patologías diferentes pero que también amenazan sus vidas. Una de las principales fue la comunicación. Establecer una buena comunicación y relación de confianza con la familia constituye pilares fundamentales de los CP ya que la familia es parte fundamental del equipo y participa de las decisiones relativas al cuidado del niño. Es necesario conocer las diferentes etapas (negación, enojo, negociación, depresión y aceptación) que atraviesan los padres al enfrentar la noticia de una enfermedad amenazante de la vida de su hijo para poder entenderlos y acompañarlos en el proceso de cuidado para lograr en conjunto el mayor potencial y la mejor calidad de vida del niño<sup>(7,8)</sup>.

**Tabla 1.** Principales problemas identificados y medidas adoptadas durante la internación

Problemas biológicos	Conducta
Hipotonía	Fisioterapia diaria Férulas
Insuficiencia respiratoria crónica	Soporte respiratorio a través de traqueostomía Oxigenoterapia Fisioterapia respiratoria
Traqueostomía	Higiene y cambio de cánula Higiene periestomía Aspiración de secreciones
Trastorno deglutorio severo	Alimentación mediante SNG
Desnutrición	Alimentación con fórmula Suplementos vitamínicos Planteo de gastrostomía a los padres: deciden postergarla
Enfermedad genética	Consejo genético
Problemas sociales y familiares	Conducta
MSEC deficitario y dificultades de adaptación a las necesidades del niño	Se evaluó la existencia de redes de contención social Se asesoró sobre recursos disponibles
Padres adolescentes	Se brindó información clara, sencilla y honesta Se brindó apoyo psicológico y emocional Se realizó evaluación de apoyo familiar mediante entrevistas con distintos integrantes de la familia
Madre como cuidadora principal con escaso soporte familiar	Se habilitó salidas transitorias del hospital como cuidados de respiro Se facilitó la negociación de la pareja para cuidado alternado del niño Se solicitó cuidadora externa del niño para salidas de los padres

SNG: sonda nasogástrica; MSEC: medio socioeconómico y cultural

Múltiples problemas invaden todas las áreas de la vida familiar y es preciso abordarlos durante la internación en vistas al alta a domicilio. El niño requiere cuidados y tratamientos que la familia deberá cumplir como si fueran personal entrenado del equipo de salud. Los padres se convierten en los principales cuidadores, debien-

**Tabla 2.** Objetivos de la planificación del alta a domicilio según áreas de cuidado

<p><b>Preparación de infraestructura necesaria</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Proveer equipo y materiales: <ul style="list-style-type: none"> <li>– equipo de ventilación</li> <li>– batería externa por traslados y eventuales cortes de energía</li> <li>– aspirador de secreciones</li> <li>– sondas nasogástricas</li> <li>– balón de oxígeno</li> <li>– Ambú</li> <li>– Articulación con equipo técnico que realiza el control del equipo en domicilio</li> </ul> </li> <li>• Valoración de las características de la vivienda: existencia de servicios básicos (energía eléctrica, agua potable, teléfono)</li> </ul> <p><b>Educación de los cuidadores</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Entrenar al cuidador principal para: <ul style="list-style-type: none"> <li>– fisioterapia motora</li> <li>– fisioterapia respiratoria</li> <li>– manejo de la vía aérea (aspiración de secreciones, cambio de cánula de traqueostomía, drenaje postural)</li> <li>– higiene periestomía y fijación de la cánula</li> <li>– maniobras frente a la salida accidental de la cánula de traqueostomía</li> <li>– alimentación por sonda nasogástrica</li> <li>– uso y cuidado de equipo de ventilación</li> <li>– reconocimiento temprano de complicaciones</li> </ul> </li> <li>• Involucrar y entrenar a otros miembros de la familia en los cuidados del niño</li> </ul> <p><b>Asegurar el apoyo a la familia y seguimiento del niño</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Conexión con pediatra tratante en el primer nivel de atención</li> <li>• Conexión con “Equipo de seguimiento de niños de alto riesgo de la Red de atención Primaria” para seguimiento en domicilio</li> <li>• Conexión con equipo de neumología que realizará el control y ajustes de parámetros del soporte respiratorio en policlínica hospitalaria luego del alta</li> <li>• Asegurar beneficios de la seguridad social: asignación familiar doble, ayudas especiales del BPS*</li> <li>• Tramitar ingreso a centro de rehabilitación Teletón</li> </ul>
---

\*BPS: Banco de Previsión Social

do afrontar dramáticos cambios en sus expectativas y estilos de vida. Deben asumir importantes responsabilidades y tomar decisiones en el mejor interés del niño en momentos de estrés y sufrimiento<sup>(8,9)</sup>. Estas son situaciones difíciles de afrontar para padres de todas las edades, nivel educativo o procedencia social. En el Centro Hospitalario Pereira Rossell, 26% de las madres de niños ahí nacidos son, como en el caso que aquí se presenta, adolescentes de entre 15 y 19 años.\* La baja edad ma-

\* Cerutti B, Vazquez J. Informe de gestión de maternidad 2011. Centro hospitalario Pereira Rossell, Hospital de la Mujer “Dra. Paulina Luisi”.

terna, sumada al escaso apoyo y contención familiar, fueron factores que complejizaron el escenario y fue muy importante contar con la participación de psicólogo y trabajador social del equipo para facilitar la comunicación y la toma de decisiones. Entre muchas otras, decidir la colocación o no de gastrostomía para alimentación, fue una de las decisiones a tomar. Los padres de este niño, luego de recibir información y conocer la opinión médica, decidieron posponer la realización de gastrostomía. Respetar la decisión de la familia debidamente informada, es un deber del equipo de salud, establecido en el principio de autonomía de la bioética<sup>(10)</sup>.

Los profesionales que trabajan en el primer nivel de atención y los centros de atención primaria en general, se enfrentan también con un importante desafío: continuar la atención ambulatoria de un niño con una patología compleja y tecnología propia del tercer nivel, en un escenario que hasta la fecha no estaba preparado para esto. Dado el creciente número de niños que conviven con este tipo de enfermedades, es necesario que los pediatras, enfermeros y resto del equipo de salud de dicho nivel de atención cuente con habilidades básicas para manejo de los dispositivos médicos más frecuentemente usados: sonda nasogástrica, gastrostomía, traqueostomía, soporte ventilatorio. También es necesario que los centros de atención cuenten con los recursos materiales básicos para la atención periódica de estos niños que, por cierto, por lejos exceden el tipo de fármacos y materiales habituales en el primer nivel. Es de la mayor importancia que los administradores de servicios de atención primaria reconozcan esta nueva realidad para facilitar las gestiones y hacer posible el cuidado de los niños en su hogar.

Igualmente importante es la capacitación en CPP de los profesionales de la comunidad. Ellos deberán resolver problemas particulares y nuevos como los planteados por este paciente (tabla 1 y 2). Por esta razón, además, previo al alta, el equipo hospitalario debe realizar una meticulosa articulación con los equipos del primer nivel de atención. Sumado a todo lo anterior, en forma ideal, de acuerdo al “Catálogo de prestaciones” de los “Programas integrales del Sistema nacional integrado de salud” debería existir un equipo de CPP ambulatorio y domiciliario<sup>(11,12)</sup>.

Además del cuidado del paciente, en este caso, se realizaron acciones concretas para el “cuidado de respiro” de la madre quien era la cuidadora principal del niño. Frecuentemente las necesidades del niño pueden ser agobiantes para el cuidador y la familia y derivar en “*claudicación familiar*”. Ésta es incapacidad de los miembros de la familia de ofrecer respuesta adecuada a las múltiples demandas y necesidades de un enfermo<sup>(13,14)</sup>. Puede afectar a uno o todos los miembros de la familia y conlleva el riesgo de abandono del niño y/o in-

gresos hospitalarios innecesarios<sup>(15)</sup>. Para su prevención es importante:

- a) considerar los recursos disponibles: familia extendida, amigos, vecinos, organizaciones comunitarias o religiosas, servicios de salud, ayuda económica y prestaciones de la seguridad social<sup>(16,17)</sup>
- b) procurar “*cuidados de respiro*”. Éstos significan el cuidado de un enfermo por parte de cuidadores diferentes de la familia para que ésta pueda descansar y cobrar nuevas fuerzas. En otros países existen diversas modalidades, desde cuidadores a domicilio hasta hogares transitorios<sup>(5,18,19)</sup>. Hasta la fecha, en Uruguay esto no existe. Históricamente los cuidados de las personas dependientes fueron resueltos por la familia, fundamentalmente las mujeres. En un estudio anterior de las autoras, no publicado, 13% de los niños pasibles de CP hospitalizados en el Centro Hospitalario Pereira Rossell estaban institucionalizados y del resto, 50% estaban a cargo de mujeres solas.

En nuestro país está en desarrollo un “Sistema nacional de cuidados” cuyo objetivo es socializar la responsabilidad de los cuidados de personas dependientes<sup>(20)</sup>. Mientras esto no ocurra, es importante, junto a la familia, identificar los recursos que puedan ayudarlas en el cuidado de su hijo con necesidades especiales<sup>(16)</sup>.

Es necesaria una red nacional de CPP (hospitalaria, ambulatoria y domiciliaria), capacitación y trabajo comprometido y articulado de los distintos niveles de atención para garantizar, a todos los niños que lo requieren, el derecho a CP consignado en la ley<sup>(9,21,22)</sup>.

## Referencias bibliográficas

1. **Febrer A, Meléndez M.** Atrofia muscular espinal: complicaciones y rehabilitación. *Rehabilitación (Madr)* 2001; 35(5):307-11.
2. **Loureiro González B, Justa Roldán ML, Rite García S, Marco Tello A, Calvo González M, Baiget Bastus M, et al.** Importancia del diagnóstico genético en un caso atípico de atrofia muscular espinal tipo I. *An Esp Pediatr* 1998; 48(6):644-6.
3. **Fernández E.** Atrofas espinales. En: Fejerman N, Fernández E. *Neurología pediátrica*. 2 ed. Buenos Aires: Panamericana, 1997:483-6.
4. **Benini F, Trapanotto M, Spizzichino M, Lispi L, Pozza LV, Ferrante A.** Hospitalization in children eligible for palliative care. *J Palliat Med* 2010; 13(6):711-7.
5. **American Academy of Pediatrics. Committee on Bioethics. Committee on Hospital Care.** Palliative Care for Children: policy statement. *Pediatrics* 2000; 106(2):351-7. Disponible en: <http://pediatrics.aappublications.org/content/106/2/351.full.html>. [Consulta: 18 de agosto de 2008].
6. **World Health Organization.** WHO Definition of Palliative Care. Geneva: WHO, s.d. Disponible en: <http://www>

- .who.int/cancer/palliative/definition/en/. [Consulta: 18 de junio de 2008].
7. **Qui n J.** El pediatra frente a la muerte de un ni o: introducci n a los cuidados paliativos pedi tricos. *Clin Pediatr Sur* 2007; 1(1):77-88.
  8. **Gatford A.** Time to go home: putting together a package of care. *Child Care Health Dev* 2004; 30(3):243-6.
  9. **European Association for Palliative Care. Grupo de trabajo de Cuidados Paliativos.** Cuidados paliativos para lactantes, ni os y j venes: los hechos. Roma: Fondazione Marzussa Lefebvre D'Ovidio Onlus, 2009.
  10. **Gianantonio C.**  tica cl nica en pediatria. *Rev Med Urug* 1990; 6(1):3-5.
  11. Decreto N  465/008 Programas Integrales de Salud y Cat logo de Prestaciones definidos por el Ministerio de Salud P blica que deber n brindar a sus usuarios los prestadores que integren el Sistema nacional de Salud. Montevideo, 3 de octubre de 2008. Disponible en: [http://archivo.presidencia.gub.uy/\\_web/decretos/2008/10/CM%20568.pdf](http://archivo.presidencia.gub.uy/_web/decretos/2008/10/CM%20568.pdf). [Consulta: 30 de junio de 2012].
  12. **Uruguay. Ministerio de Salud P blica. Direcci n General de la Salud. Direcci n General de Secretar a:** Sistema Nacional Integrado de Salud: Anexo II. Cat logo de prestaciones. Disponible en: [http://archivo.presidencia.gub.uy/\\_web/decretos/2008/10/CM%20569%20ANEXO%20parte%201.pdf](http://archivo.presidencia.gub.uy/_web/decretos/2008/10/CM%20569%20ANEXO%20parte%201.pdf). [Consulta: 30 de junio de 2012].
  13. **Mu oz Cobos F, Espinosa Almendro J, Portillo Strempel J, Rodr guez Gonz lez de Molina G.** La familia en la enfermedad terminal II. *Med Fam (And)* 2002, 3(4):262-68.
  14. **De Quadras S, Hern ndez MA, P rez E, Apolinar A, Molina D, Montillo R, et al.** Reflexiones multic ntricas sobre la claudicaci n. *Med Pal (Madr)* 2003; 10(4):187-90.
  15. **G mez Sancho M.** La atenci n a la familia: crisis de claudicaci n emocional de los familiares. En: G mez Sancho M. *Medicina Paliativa en la Cultura Latina*. Madrid: Ar n, 1999:1077-93.
  16. **Johnson CP, Kastner TA, American Academy of Pediatrics Committee/Section on Children With Disabilities.** Helping families raise children with special health care needs at home. *Pediatrics* 2005; 115(2):507-11.
  17. **Uruguay. Banco de Previsi n Social.** Madres y ni os: derechos y obligaciones. Disponible en: <http://www.bps.gub.uy/Madres/do/AsignacionFamiliar.aspx?menu=domadres>. [Consulta: 11 de abril de 2012].
  18. **Helen & Douglas House.** The World's first children's hospice providing hospice care for children and Young people. Disponible en: <http://www.helenanddouglas.org.uk/>. [Consulta: 15 de julio de 2012].
  19. **Fundaci n pro Unidad de Cuidado Paliativo.** Servicios integrales: centros diurnos. Disponible en: [http://www.cuidadopaliativo.org/centros\\_diurnos\\_de\\_atencion.php](http://www.cuidadopaliativo.org/centros_diurnos_de_atencion.php). [Consulta: 15 de julio de 2012].
  20. **Bagnato MJ, Da Cunha H, Falero B.** Sistema de cuidados 2011: documento de trabajo para el debate. Discapacidad. Montevideo: MIDES, Unidad de Informaci n y Comunicaci n, 2011. Disponible en: [http://www.sistemadecuidados.gub.uy/innovaportal/file/13425/1/sistemade\\_cuidados-discapacidad.pdf](http://www.sistemadecuidados.gub.uy/innovaportal/file/13425/1/sistemade_cuidados-discapacidad.pdf). [Consulta: 30 de mayo de 2012].
  21. **Levin R. Introducci n. En: Arocena D, Camejo C, De Angelis R, Garc a E, Gim nez S, Gonz lez E, et al.** Manual de cuidados paliativos en Oncolog a para el Primer Nivel de Atenci n. 2 ed. Montevideo: PRONACAN, 2008:19-21.
  22. Ley N  18335 Pacientes y usuarios de los servicios de salud: derechos y obligaciones. Montevideo, 26 de agosto de 2008. Diario Oficial 2008 26/ago N  27554.

**Correspondencia:** Dra. Mercedes Bernad .  
Pilcomayo 5163. Montevideo, Uruguay. Correo electr nico: [mercel@internet.com.uy](mailto:mercel@internet.com.uy)