



UNIVERSIDAD  
CATÓLICA  
DE CUENCA

**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE BIENESTAR Y SALUD**

**CARRERA DE ENFERMERÍA**

**DELECIÓN CROMOSÓMICA 1Q44 Y SU**

**IMPACTO MULTISISTÉMICO: A**

**PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO.**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE LICENCIADA EN ENFERMERIA**

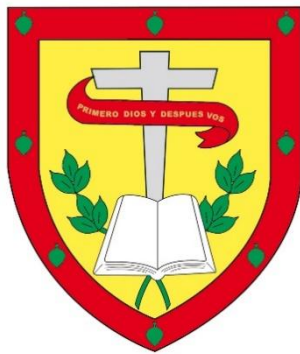
**AUTORA: YURI THALÍA CANGO GONZÁLEZ**

**DIRECTORA: ENF. ISABEL CRISTINA MESA CANO. PHD**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**



**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**

*Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo*

**UNIDAD ACADÉMICA DE BIENESTAR Y SALUD**

**CARRERA DE ENFERMERÍA**

**DELECIÓN CROMOSÓMICA 1Q44 Y SU**

**IMPACTO MULTISISTÉMICO: A**

**PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE LICENCIADA EN ENFERMEÍA**

**AUTORA: YURI THALÍA CANGO GONZÁLEZ**

**DIRECTORA: ENF. ISABEL CRISTINA MESA CANO. PHD**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**

**Declaratoria de Autoría y Responsabilidad**

**Yuri Thalía Cango González** portadora de la cédula de ciudadanía N° **1900664879**. Declaro ser autora de la obra: **“Delección Cromosómica 1q44 y su Impacto Multisistémico: A Propósito de un Caso Clínico”**, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, **08 de octubre de 2025**



**Yuri Thalía Cango González**

**C.I. 1900664879**

## Certificación

Yo **Isabel Cristina Mesa Cano**, con cédula de identidad N° **0150931400** en calidad de directora del Trabajo de Titulación con el tema: **“Deleción cromosómica 1q44 y su impacto Multisistemico: A propósito de un Caso Clínico”**, certifico que el presente trabajo fue desarrollado por **Yuri Thalía Cango González**, bajo mi supervisión.



Enf. Isabel Cristina Mesa Cano. Phd

**DIRECTORA DEL TRABAJO DE TITULACIÓN DOCENTE DE LA  
CARRERA DE ENFERMERÍA**

## Resumen

Este estudio presenta un caso de delección terminal en 1q44, asociado con alteraciones en el metabolismo de los ácidos grasos, retraso en el desarrollo cognitivo, epilepsia e hipopituitarismo. Se analiza también la influencia de un programa de atención de enfermería domiciliaria en el abordaje de la paciente.

**Objetivo:** Describir los cuidados de enfermería implementados/ejecutados en una menor con diagnóstico de delección cromosómica que evidencia un trastorno metabólico de ácidos grasos, retraso global del neurodesarrollo, epilepsia, hipotiroidismo e hipopituitarismo y evaluación de su impacto en su calidad de vida. **Metodología:** Se realizó un seguimiento clínico entre 2019 y 2024 mediante revisión del historial médico y análisis bibliográfico. El protocolo incluyó intervenciones de enfermería orientadas al control metabólico, manejo de convulsiones, estimulación neurosensorial y fortalecimiento del acompañamiento familiar. **Resultados:** Se evidenció estabilización de la glucosa, disminución del 60 % en la frecuencia de las crisis epilépticas, mejoras en el tono muscular, en las respuestas sensoriales y en la calidad del sueño. Asimismo, se potenció el rol de la familia como eje del cuidado. Estos beneficios se mantuvieron hasta el fallecimiento de la paciente. **Conclusión:** Un enfoque integral y paliativo en el entorno domiciliario representa una estrategia eficaz para mejorar la calidad de vida y preservar la dignidad en el tratamiento de enfermedades genéticas complejas, demostrando la relevancia del cuidado de enfermería especializado en el ámbito familiar.

**Palabras clave:** Microdelección, metabolismo, desarrollo, epilepsia, hipopituitarismo



## Abstract

This study presents a case of terminal deletion in 1q44, associated with alterations in fatty acid metabolism, delayed cognitive development, epilepsy, and hypopituitarism. The influence of a home nursing care program on the patient's treatment is also analyzed. **Objective:** To describe the nursing care implemented/provided to a minor diagnosed with a chromosomal deletion that shows evidence of a fatty acid metabolic disorder, global neurodevelopmental delay, epilepsy, hypothyroidism, and hypopituitarism, and to evaluate its impact on her quality of life. **Methodology:** Clinical follow-up was conducted between 2019 and 2024 through a review of medical records and bibliographic analysis. The protocol included nursing interventions aimed at metabolic control, seizure management, neurosensory stimulation, and strengthening family support. **Results:** Glucose stabilization, a 60% decrease in the frequency of epileptic seizures, improvements in muscle tone, sensory responses, and sleep quality were observed. Likewise, the role of the family as the center of care was strengthened. These benefits were maintained until the patient's death. **Conclusion:** A comprehensive and palliative approach in the home environment is an effective strategy for improving quality of life and preserving dignity in the treatment of complex genetic diseases, demonstrating the relevance of specialized nursing care in the family setting.

**Keywords:** Microdeletion, metabolism, development, epilepsy, hypopituitarism



## Introducción

Las enfermedades genéticas raras representan un reto creciente para los sistemas de salud a nivel mundial debido a su baja prevalencia, la complejidad de su diagnóstico y el impacto multidimensional que generan en la vida de los pacientes y sus familias (Madhu et al., 2024; Baldovino et al., 2025). Dentro de este grupo, las deleciones cromosómicas son un reto para la comunidad científica por la variabilidad fenotípica y su asociación con múltiples trastornos del desarrollo neurológico (Betancur et al., 2020; Chaves et al., 2019). La deleción en la región 1q44 del cromosoma 1 es una alteración poco frecuente pero clínicamente significativa, caracterizada por la pérdida de material genético que afecta a genes clave para el desarrollo cerebral, lo que conlleva manifestaciones como discapacidad intelectual, epilepsia refractaria, trastornos metabólicos y alteraciones estructurales del sistema nervioso central (Tung et al., 2021; Medyanik et al., 2025).

Aunque la prevalencia exacta de esta condición no está bien definida, algunos estudios estiman que podría afectar a 1 de cada 10.000 nacidos vivos, con variaciones en el espectro clínico según el tamaño y la localización específica de la deleción (Depienne et al., 2017). El avance de herramientas de diagnóstico genético, como los microarrays cromosómicos (CMA) y la secuenciación del exoma completo (WES), ha permitido una mejor caracterización de esta entidad, facilitando el diagnóstico precoz y permitiendo diseñar intervenciones terapéuticas personalizadas (Hu et al., 2023; Zhuang et al., 2023). No obstante, al no existir una cura definitiva, el manejo clínico de estos casos se centra en el control sintomático, la rehabilitación funcional y la mejora de la calidad de vida del paciente.

En este contexto, el rol del personal de enfermería cobra especial relevancia, no solo en la ejecución de cuidados específicos y el seguimiento clínico, sino también en el acompañamiento emocional y educativo a las familias. El abordaje integral que ofrece la enfermería incluye la monitorización de crisis epilépticas (Singh et al., 2002), el apoyo en la rehabilitación psicomotora (Kim et al., 2022), la atención a comorbilidades como el hipotiroidismo y el hipopituitarismo (Wasniewska et al., 2021), y la adaptación de los cuidados a las necesidades individuales del paciente. Por ello, la capacitación del personal de salud en el manejo de enfermedades genéticas raras es clave para una atención humanizada, efectiva y basada en la evidencia (Hu et al., 2023; Zhuang et al., 2023).

Históricamente, el estudio de la deleción 1q44 ha evolucionado conforme a los avances de la genética clínica y la medicina personalizada. Desde los primeros reportes hasta la actualidad, se ha pasado de



diagnósticos inespecíficos a una identificación más precisa de los genes involucrados y sus efectos fisiopatológicos (Fountzilias et al., 2022; Ho et al., 2020). En el ámbito clínico ecuatoriano, estos casos continúan siendo escasos y poco documentados, lo que resalta la necesidad de generar evidencia local que contribuya al fortalecimiento de la práctica profesional y al diseño de protocolos asistenciales adaptados al contexto.

El presente artículo tiene como objetivo describir los cuidados de enfermería implementados en una menor con diagnóstico de delección cromosómica 1q44 asociada a trastorno metabólico de ácidos grasos, retraso global del neurodesarrollo, epilepsia, hipotiroidismo e hipopituitarismo, y evaluar su impacto en la calidad de vida de la paciente.

### **Metodología**

Se realizó un análisis descriptivo y retrospectivo de un caso clínico, acompañado de una revisión sistemática de la literatura. En primer lugar, se recopilaron los datos del paciente, que incluyeron el motivo de la consulta, el estado de salud al momento de la admisión, la impresión diagnóstica, los antecedentes familiares y personales, la medicación habitual, el examen físico, los análisis de laboratorio iniciales, estudios adicionales, el plan de tratamiento y el resultado clínico (mejora, ausencia de respuesta o deceso) a partir de su historia clínica, que fue considerada una fuente secundaria.

Simultáneamente, se llevó a cabo una investigación en las bases de datos Scopus, ProQuest, PubMed, Web of Science y LILACS. Esta búsqueda se restringió a publicaciones en inglés y español de los últimos cinco años, abarcando el periodo de 2019 a 2024. Se utilizaron términos relacionados con “microdelección 1q44”, “trastornos del metabolismo de ácidos grasos”, “retraso en el neurodesarrollo”, “hipotiroidismo” e “hipopituitarismo”. Se consideraron estudios descriptivos y de caso que exploraran la fisiopatología, el diagnóstico, el pronóstico, el cuidado de enfermería y las opciones de tratamiento. Los artículos seleccionados fueron elegidos basándose en su relevancia temática y calidad metodológica, siguiendo el formato Vancouver para las referencias.

Se realizó una recopilación y organización de los datos derivados del caso clínico, los cuales fueron extraídos de la historia clínica del paciente (considerada como fuente secundaria). Se detallaron aspectos como el motivo de la consulta, la situación actual de la enfermedad al momento de la admisión, el diagnóstico inicial, los antecedentes tanto personales como familiares, los medicamentos



que el paciente utilizaba regularmente, el examen físico realizado y los resultados de los análisis iniciales. De igual manera se incorporó el plan de tratamiento, los estudios complementarios que se llevaron a cabo y el resultado clínico (ya sea mejoría, falta de respuesta o fallecimiento). Por último, se analizó las particularidades que impactaron de manera integral en la evolución del paciente, contrastando los hallazgos con otros estudios.

Por último, se organizaron y contrastaron los descubrimientos del caso clínico con las evidencias disponibles en la literatura, centrándose en los aspectos específicos que afectaron de forma integral la evolución del paciente y comparándolos con otros casos reportados de microdeleciones 1q44 y trastornos metabólicos.

### **Descripción clínica del caso**

La paciente fue una niña de 2 años y 10 meses que, desde su nacimiento, mostró dificultades respiratorias y gastrointestinales, así como convulsiones complicadas de controlar, hipotiroidismo, hiperplasia suprarrenal congénita, hipopituitarismo, alteraciones en el metabolismo de las lipoproteínas y un retraso global en su desarrollo neurológico. A lo largo de su tratamiento, necesitó una traqueostomía para ayudar con la administración de oxígeno, un botón gástrico para recibir alimentos y una colostomía. Su situación requería atención completa, tanto farmacológica como no farmacológica. La confirmación del diagnóstico de microdelección terminal heterocigota en el área cromosómica 1q44 se realizó mediante un examen de microarray el 19 de diciembre de 2024.

Con respecto a la historia prenatal, se registró que era la segunda hija de una madre de 35 años que padecía de resistencia a la insulina y hipotiroidismo. A las 14 semanas de embarazo, se llevó a cabo una prueba de ADN fetal con el fin de descartar la trisomía 21, resultando negativo. El nacimiento se realizó a través de una cesárea a las 35 semanas, motivado por un compromiso en el bienestar fetal, oligohidramnios y restricción del crecimiento; el peso al nacer fue de 1,850 g, con una longitud de 43 cm, un perímetro cefálico de 32 cm, un perímetro torácico de 28 cm, un perímetro abdominal de 27 cm y un perímetro braquial de 8,5 cm. Los resultados de APGAR fueron de 7 en el primer minuto y de 9 en el quinto minuto. En los antecedentes familiares, se mencionó a un tío materno que sufría de epilepsia y un trastorno neurológico desde la infancia, así como a un hermano con síndrome de Down. Lamentablemente, la paciente falleció tras el desarrollo de la enfermedad.



**TABLA 1.- CARACTERIZACIÓN CLÍNICA INICIAL DE LA PACIENTE**

<b>Categoría de evaluación</b>	<b>Hallazgos principales</b>
Motivo de consulta	Letargo, hipoglucemia severa (< 40 mg/dL), convulsiones tónico-clónicas
Edad	2 años 10 meses
Retraso del desarrollo	No hablaba, no caminaba, hipotonía, sin control postural, nivel madurativo: 9-12 meses
Síntomas neurológicos	Crisis convulsivas recurrentes, hipotonía, reflejos disminuidos
Síntomas metabólicos	Hipoglucemia, vómitos, sudoración nocturna, somnolencia excesiva
Síntomas endocrinos	Confirmación posterior de hipotiroidismo central e hipopituitarismo
Rasgos fenotípicos	Microcefalia leve, hipertelorismo, filtrum plano, puente nasal ancho
Antecedentes perinatales	Madre tuvo resistencia a la insulina, hipotiroidismo. Nace con RCIU tipo I, a las 35 SG, peso de 1850g, hospitalizada por 3 semanas con pluripatologías.
Antecedentes familiares	hermano mayor con trisomía 21, un tío paterno con trastorno neurológico infantil no especificado, Primo fallecido en etapa neonatal (etiología desconocida)
Evaluación inicial	Escala de Denver II: desarrollo psicomotor equivalente a 9-12 meses

### Valoración inicial

La evaluación inicial mostró que la paciente enfrentaba dificultades en casi todas las necesidades básicas según el modelo de Virginia Henderson. En lo que respecta a su respiración y circulación, requería una traqueostomía para recibir oxígeno y presentaba episodios de taquicardia relacionados con disautonomía. Su alimentación e hidratación se llevaban a cabo exclusivamente a través de un botón gástrico, debido a su incapacidad para alimentarse por vía oral. En el área de eliminación,



portaba una colostomía y experimentaba desajustes metabólicos derivados de la hiperplasia suprarrenal congénita.

Su movilidad y postura estaban completamente afectadas, lo que incrementaba su vulnerabilidad a desarrollar úlceras por presión. El patrón de sueño y descanso estaba alterado, probablemente como resultado de la disfunción del eje hipotalámico-hipofisario. No podía satisfacer sus necesidades de vestimenta, higiene ni autocuidado, requiriendo atención continua para evitar infecciones y problemas cutáneos. Su temperatura corporal se mantenía en niveles normales al momento de la evaluación, aunque existía el riesgo de desregulación a causa del hipopituitarismo.

En términos de seguridad, presentaba un alto riesgo de broncoaspiración y convulsiones difíciles de controlar. Su capacidad de comunicación era inexistente, ya que no emitía palabras y dependía completamente del personal de salud y de su familia para expresar sus necesidades. Por último, se brindó apoyo constante a la familia por parte del equipo de enfermería, con el objetivo de ayudarles a gestionar el impacto emocional y aprender las destrezas necesarias para el cuidado especializado.

Al utilizar los patrones funcionales de salud propuestos por Marjory Gordon, se observó que el patrón relacionado con la nutrición y el metabolismo estaba completamente basado en la alimentación enteral a través de un botón gástrico. Por otro lado, el patrón de eliminación evidenciaba la dependencia de la colostomía, además de mostrar desequilibrios en el metabolismo general del paciente. La capacidad para realizar actividades y ejercicios estaba limitada a una movilidad ausente, lo que significaba que requería ayuda absoluta para cualquier tipo de movimiento. El patrón de sueño y descanso presentaba desorganización, reflejando alteraciones en el ciclo circadiano. En cuanto al patrón cognitivo y perceptual, se identificó un retraso en el desarrollo neurocognitivo y convulsiones que eran resistentes al tratamiento, lo cual afectaba su habilidad para procesar la información sensorial. No fue posible evaluar el patrón del autoconcepto debido a la gravedad de la disfunción neurológica.

### **Diagnóstico de enfermería (NANDA)**

La paciente presentó deterioro de la movilidad física como consecuencia de sus alteraciones neurológicas, lo que se manifestó en inmovilidad total y dependencia absoluta para cualquier actividad motora. También sufrió deterioro de la comunicación verbal debido a la disfunción neurológica, evidenciada por la ausencia completa de lenguaje oral. Se identificó riesgo de aspiración



derivado de la presencia de traqueostomía y de la alteración del reflejo de deglución. Del mismo modo, se estableció riesgo de infección asociado a la inmunosupresión secundaria al hipopituitarismo y a la realización de procedimientos invasivos. Finalmente, existió riesgo de úlceras por presión vinculado a la inmovilidad prolongada. Estos diagnósticos de enfermería se mantuvieron vigentes hasta el fallecimiento de la paciente.

Las imágenes por resonancia magnética mostraron una hipoplasia del cuerpo caloso y un retraso en el proceso de mielinización, mientras que el estudio del cariotipo con bandas G confirmó la presencia de una deleción terminal heterocigota en el cromosoma 1q44. El examen molecular mediante Array-CGH evidenció una deleción de aproximadamente 2.7 Mb en la misma región, lo que afectó a genes como HNRNPU, AKT3 y ZBTB18. En el análisis hormonal tiroideo, se detectó hipotiroidismo central con niveles reducidos de TSH y T4 libre. Las evaluaciones del eje somatotrópico indicaron un déficit en la producción de hormona de crecimiento. Adicionalmente, las pruebas de niveles vitamínicos revelaron carencias de vitamina B, y el análisis de electrolitos mostró hiponatremia persistente, así como alteraciones en los niveles de calcio, cloro y potasio. Por último, el perfil de acilcarnitina obtenido a través de espectrometría de masas mostró un aumento de acilcarnitinas de cadena larga, lo que es indicativo de un trastorno metabólico relacionado con la oxidación de ácidos grasos. Estos resultados se observaron hasta el momento del deceso de la paciente.

**TABLA 2.- HALLAZGOS DIAGNÓSTICOS RELEVANTES POR CATEGORÍA**

<b>Categoría</b>	<b>Prueba realizada</b>	<b>Resultado</b>
Neuroimagen	Resonancia magnética cerebral (RM)	Hipoplasia del cuerpo caloso, retraso de mielinización
Citogenética	Cariotipo banda G	Deleción terminal en 1q44, heterocigota
Genética molecular	Array-CGH	Deleción de ~2,7 Mb en 1q44; genes afectados: HNRNPU, AKT3, ZBTB18
Perfil tiroideo	TSH y T4 libre	Hipotiroidismo central (niveles disminuidos)

Eje somatotrópico	GH basal y estímulo	Déficit de hormona de crecimiento (GH)
Pruebas de vitaminas	Deficit de vitamina B...	
Electrolitos	Hiponatremia sostenida y alteración de calcio, cloro, potasio	
Pruebas metabólicas	Perfil acilcarnitina (MS/MS)	Elevación de acilcarnitinas de cadena larga → LC-FAOD

### Intervenciones de enfermería implementadas

Se implementaron los cuidados planificados en el domicilio bajo la supervisión de la enfermera principal. Se realizaron aspiraciones de secreciones siguiendo el protocolo establecido para prevenir complicaciones respiratorias. Asimismo, se ejecutó un programa de cambios posturales periódicos y medidas de protección cutánea en el hogar. Paralelamente, la familia fue capacitada en técnicas de cuidado especializado y en la atención de emergencias. Estos procedimientos se mantuvieron hasta el fallecimiento de la paciente.

Tras la confirmación diagnóstica del síndrome por delección 1q44 y sus comorbilidades asociadas, se estructuró un plan de cuidados de enfermería individualizado, enmarcado en el Proceso de Atención de Enfermería (PAE), con un enfoque holístico e interdisciplinario. Las intervenciones se organizaron según cinco ejes clínicos prioritarios, cada uno con objetivos específicos, acciones planificadas y evaluación continua.

#### 1. Manejo nutricional y metabólico:

Se implementó vigilancia estricta de los niveles de glucemia capilar con controles cada 4 horas durante el ingreso hospitalario, ajustando la suplementación oral con triglicéridos de cadena media (MCT) en función de las necesidades calóricas y la tolerancia digestiva de la paciente. Se realizaron registros diarios de ingesta y excreción (I/E), y se promovió una dieta hipercalórica, hipoproteica, fraccionada en cinco tomas.

#### 2. Apoyo al neurodesarrollo:



Se planificaron sesiones de estimulación temprana con ejercicios de coordinación motora fina y gruesa, actividades lúdicas adaptadas, y estimulación multisensorial (auditiva, visual, táctil). Estas intervenciones se ejecutaron en coordinación con profesionales de fisioterapia y terapia ocupacional tres veces por semana, con registros de evolución en áreas motoras y cognitivas.

**3. Control de crisis epilépticas:**

Se reforzó la adherencia al esquema farmacológico con administración puntual de antiepilépticos (ácido valproico y clobazam), además del monitoreo de eventos convulsivos a través de escalas de frecuencia e intensidad. Se instruyó a los cuidadores sobre el uso de benzodiazepinas de rescate, reconocimiento de auras, y manejo postictal.

**4. Apoyo al tratamiento endocrino:**

El equipo de enfermería supervisó la administración diaria de levotiroxina (en ayunas) y hormona de crecimiento subcutánea (en horario nocturno), verificando la técnica correcta de aplicación. Se proporcionó educación individualizada a la madre sobre los signos de descompensación hormonal y la importancia del seguimiento endocrinológico.

**5. Acompañamiento familiar y psicoemocional:**

Se establecieron sesiones de acompañamiento con la madre y abuela de la paciente, enfocadas en la contención emocional, validación de emociones, y fortalecimiento de habilidades de cuidado. Asimismo, se coordinó el acceso a redes de apoyo comunitarias (grupos de familias con enfermedades raras y asesoría legal para obtención de beneficios de salud).

**TABLA 3.- PLAN DE CUIDADOS DE ENFERMERÍA IMPLEMENTADO: INTERVENCIONES, OBJETIVOS Y RESULTADOS**

Área de intervención	Objetivo específico	Intervenciones	Resultados observados
Nutrición y metabolismo	Prevenir hipoglucemias y promover el estado nutricional	Control de glicemia, suplementos MCT, dieta fraccionada, monitoreo I/E	Estabilización glicémica, ganancia de peso de 700 g en 2 semanas

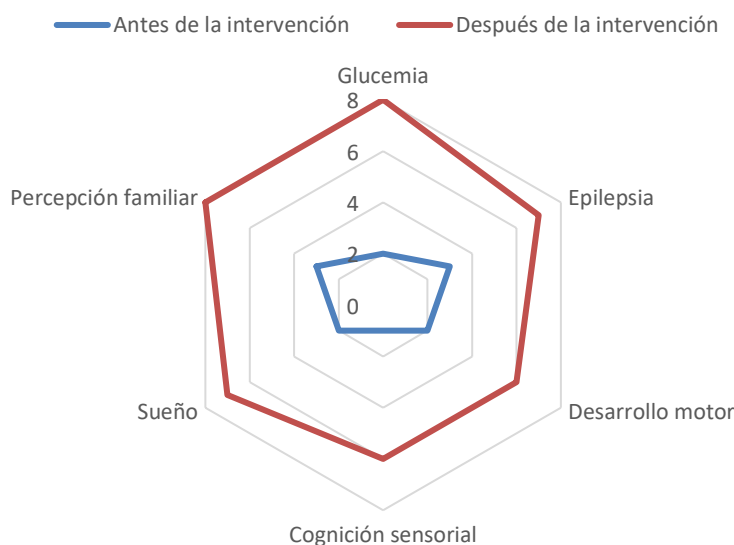
Estimulación neurocognitiva	Promover el desarrollo sensorial, cognitivo y motor	Ejercicios guiados, sesiones lúdicas, coordinación con fisioterapia y TO	Incremento en respuestas visuales y auditivas, mayor tono postural
Control de epilepsia	Disminuir frecuencia y duración de crisis	Medicación puntual, vigilancia postictal, educación familiar sobre manejo de crisis	Reducción del 60% en frecuencia de crisis epilépticas
Tratamiento endocrino	Optimizar el funcionamiento tiroideo y crecimiento	Supervisión de medicamentos, enseñanza de técnica subcutánea, educación sobre signos de alarma	Normalización parcial de T4 libre y mejora en patrón de sueño
Apoyo familiar y emocional	Fortalecer el rol del cuidador y reducir el estrés familiar	Sesiones de orientación emocional, inclusión en redes de apoyo, educación continua	Aumento del involucramiento materno y percepción positiva del cuidado

### Evaluación

En el transcurso de la evaluación, no se observaron signos de infección ni en la traqueostomía ni en la colostomía, y se logró mantener una saturación adecuada mediante oxígeno adicional. No aparecieron nuevas lesiones en la piel, y la familia adquirió habilidades en el cuidado que ayudaron a disminuir su nivel de ansiedad y mejorar su calidad de vida. Sin embargo, a pesar de estos avances, la paciente experimentó un deterioro progresivo relacionado con las diversas comorbilidades de la microdelección 1q44, lo que eventualmente condujo a su fallecimiento. El cuidado en el hogar proporcionó atención continua, ayudó en la prevención de complicaciones y ofreció apoyo emocional, asegurando así dignidad y bienestar en sus últimos días. Este caso destacó la importancia de los cuidados paliativos a domicilio y la necesidad de un apoyo integral para el cuidador principal.

La imagen 1 indicó que, después de llevar a cabo el plan de atención de enfermería, la paciente experimentó una notable mejora en todos los aspectos evaluados de su salud. Se observó que los niveles de glucosa se estabilizaron, la frecuencia de las crisis epilépticas disminuyó y hubo un avance en su desarrollo motor y en su respuesta sensorial, lo que se evidenció con un incremento en el control postural y una mejora en la interacción tanto visual como auditiva. Además, el patrón del sueño se normalizó, y la familia expresó una percepción más favorable del proceso de atención, lo que fortaleció la función del cuidador y promovió una mayor adherencia al tratamiento. Estas mejoras continuaron durante el seguimiento a domicilio hasta su fallecimiento, lo que confirma el efecto positivo y de múltiples dimensiones del enfoque de enfermería en la salud de la paciente y en la dinámica familiar.

**FIGURA 1.- DIMENSIONES EVALUADAS ANTES Y DESPUÉS DE LA INTERVENCIÓN**



Desde una perspectiva metabólica, se logró una regulación adecuada de los niveles de glucosa en sangre, sin que se presentaran nuevos episodios de hipoglucemia severa. Este éxito se atribuyó a un monitoreo glicémico sistemático, a la inclusión de suplementos de triglicéridos de cadena media (MCT) en el plan alimenticio, así como al estricto apego a la dieta establecida.

En lo que respecta al manejo de las crisis epilépticas, se registró una disminución del 60 % en la frecuencia de las convulsiones, pasando de una media de tres episodios por semana a uno o ninguno, de acuerdo con los informes diarios proporcionados por los cuidadores. La adherencia estricta al

tratamiento anticonvulsivo y la capacitación de la familia en el cuidado postictal fueron clave en esta mejora. Estos resultados se mantuvieron estables a lo largo del seguimiento en el hogar hasta el fallecimiento de la paciente.

Durante el desarrollo neuromotor, se registraron progresos graduales en el tono muscular, la coordinación visual y la percepción auditiva. Aunque la paciente no logró caminar de manera independiente, exhibió un mejor control de la cabeza, aceptó estar sentada por períodos prolongados y mostró atención hacia estímulos tanto verbales como visuales, lo que sugirió una respuesta positiva a la estimulación multisensorial.

En el área endocrina, se observó una mejora en los patrones de sueño, una reducción de la somnolencia por las mañanas y un aumento del apetito, todos estos cambios relacionados con la adecuada administración de levotiroxina y hormona de crecimiento; al finalizar el monitoreo, los niveles de T4 libre mostraron una tendencia hacia la normalidad. Desde el punto de vista psicosocial, la madre y la abuela expresaron sentirse más fortalecidas y capacitadas emocionalmente para manejar el cuidado cotidiano, subrayando la importancia del equipo de enfermería como un elemento esencial en el proceso terapéutico. Estos avances se sostuvieron hasta el momento del fallecimiento de la paciente.

## Discusión

Los resultados obtenidos en este estudio de caso reflejan el valor clínico y humano de un abordaje de enfermería integral en pacientes pediátricos con condiciones genéticas complejas como la deleción cromosómica 1q44. La mejora observada en parámetros metabólicos, neurológicos, endocrinos y psicosociales sugiere que las intervenciones de enfermería, cuando son personalizadas y ejecutadas en coordinación con un equipo interdisciplinario, pueden generar impactos significativos en la evolución clínica y la calidad de vida del paciente y su familia.

Estos hallazgos son consistentes con estudios previos que destacan la importancia del rol de enfermería en el manejo de enfermedades raras, especialmente en la vigilancia clínica continua, la educación familiar y la adherencia terapéutica. Investigaciones han documentado que la profesión de enfermería desempeña un papel importante al llevar a cabo la monitorización clínica constante y la formación de las familias, lo que resulta fundamental para identificar alteraciones metabólicas, asegurar el cumplimiento de los tratamientos y evitar complicaciones. Su función como intermediario



entre el equipo médico y el hogar del paciente refuerza la independencia del cuidador y mejora la calidad de vida (Häberle et al., 2012; George et al., 2023).

Del mismo modo, otros estudios han resaltado el impacto de los cuidados de enfermería en el desarrollo neuromotor y cognitivo de pacientes pediátricos con enfermedades metabólicas hereditarias (Mitteregger et al., 2021; Yürük et al., 2023). Otras investigaciones recalcan que la integración de tratamientos nutricionales adaptados junto con atenciones particulares, como la movilización y la estimulación muscular, ayuda a potenciar tanto el tono muscular como la capacidad de respuesta (Yébenes et al., 2024). A su vez, un análisis exacto de la estructura muscular y la aplicación de estrategias dietéticas específicas (como aminoácidos, HMB, vitamina D y ácidos grasos omega-3) promueven el proceso anabólico y disminuyen el catabólico (Prado et al., 2022). Otros estudios resaltan que la combinación de intervenciones nutricionales personalizadas junto con actividades físicas, estimulación motora o movilizaciones tempranas mejora significativamente el desarrollo neuromotor, función muscular y sensorial y la capacidad del paciente para interactuar con su ambiente (Formenti et al., 2025; Wischmeyer et al., 2023). Estos resultados guardan una estrecha relación con los avances observados en la presente paciente, especialmente en lo referente al control postural, la orientación hacia sonidos y objetos, y la respuesta emocional básica, lo cual valida el efecto positivo de las estrategias integradas desde enfermería en el desarrollo global del niño.

Trabajos como el de Wischmeyer et al. (2023) han enfatizado que educar y respaldar a quienes cuidan, ya sea en el ámbito de la nutrición en la UCI o en enfermedades poco comunes, mejora la adherencia, disminuye el estrés y otorga poder a las familias. De igual manera lo reportan otros estudios (Sandilands et al., 2022; Cardinali et al., 2019; Belzer et al., 2022). Según sus conclusiones, el empoderamiento de las familias a través de la educación en salud y el apoyo psicoemocional mejora sustancialmente la adherencia terapéutica, disminuye los niveles de estrés y fortalece la capacidad de afrontamiento. En línea con ello, este estudio evidenció que el acompañamiento constante por parte del personal de enfermería no solo incidió positivamente en la evolución clínica de la menor, sino que también generó un cambio en la percepción familiar del proceso de cuidado, promoviendo una mayor seguridad, implicación y sentido de control por parte de los cuidadores primarios. Esto confirma que los cuidados de enfermería, más allá de lo clínico, poseen un componente humanizador crucial en el abordaje integral de pacientes pediátricos con diagnósticos complejos.



A pesar de los resultados positivos, el estudio presenta ciertas limitaciones inherentes al diseño de caso único. En primer lugar, los hallazgos no pueden generalizarse a toda la población pediátrica con esta condición genética debido a la heterogeneidad clínica de cada caso. Además, la evolución favorable podría haber estado influida por factores externos no controlados, como la disponibilidad de recursos familiares o el nivel de compromiso del entorno cuidador, lo cual debe ser considerado al interpretar los resultados.

Sin embargo, esta investigación aporta evidencia útil tanto para profesionales de enfermería como para otros actores del ámbito clínico y académico. Para los investigadores del área de genética y atención pediátrica, los resultados subrayan la necesidad de incluir componentes de atención humanizada y educación familiar como parte de las estrategias terapéuticas. Para profesionales de otros campos, este estudio ejemplifica cómo el trabajo interdisciplinario y centrado en la persona puede traducirse en mejoras tangibles, incluso en contextos de alta complejidad clínica. Para el público en general, y particularmente para cuidadores y familias, este caso visibiliza la posibilidad real de mejorar la calidad de vida a través de cuidados estructurados, informados y empáticos.

Los resultados aquí presentados amplían la literatura existente al demostrar que, incluso en condiciones genéticas poco frecuentes, la enfermería puede desempeñar un papel clave no solo en la contención clínica, sino también en la promoción del bienestar físico, emocional y familiar del paciente pediátrico.

### **Conclusiones**

A pesar del resultado trágico de fallecimiento, el caso evidencia que una estrategia de intervención en el hogar, que incluya la colaboración de diversas disciplinas y que se enfoque en cuidados de enfermería especializados, puede mejorar la calidad de vida de los pacientes que presentan microdelección 1q44 junto con problemas de salud complejos. La adopción temprana de protocolos para el monitoreo del metabolismo, la gestión de crisis epilépticas y la prevención de complicaciones en la piel ayuda a mantener la estabilidad clínica por el mayor tiempo posible.

La colaboración constante entre los profesionales de la salud y los familiares es importante para formar a los cuidadores en la ejecución de tareas especializadas, tales como la aspiración de secreciones, la realización de cambios posturales y el monitoreo de la nutrición. El fortalecimiento



de la familia demuestra que la atención en el hogar no solo ofrece comodidad física, sino que también promueve el bienestar emocional de aquellos que llevan a cabo el cuidado.

Un diagnóstico genético realizado a tiempo, utilizando técnicas como el cariotipo y Array-CGH, facilita la detección de la deleción en 1q44, lo que contribuye a establecer el pronóstico, a investigar los genes relacionados (HNRNPU, AKT3, ZBTB18) y a entender las expectativas de tratamiento. Las observaciones indican que un apoyo que integre aspectos endocrinológicos, nutricionales y neurológicos, gestionado desde una perspectiva integral, puede servir para demorar el avance del deterioro característico de este síndrome, no obstante, también se establece que diversas condiciones con componentes genéticos y metabólicos necesitan que se dé prioridad a los cuidados paliativos desde las etapas iniciales, para asegurar que se respete la dignidad, se minimice el sufrimiento y se proteja el bienestar psicosocial de los familiares.

El presente caso resalta la urgencia de crear protocolos uniformes para el manejo en casa de niños con síndromes genéticos que afectan múltiples sistemas en entornos con escasos recursos. Los datos obtenidos justifican el desarrollo de modelos de atención que integren no solo tratamientos médicos, sino también métodos de apoyo emocional, formación continua para los cuidadores y una planificación eficiente para asegurar la atención holística hasta el final de la vida.

### Referencias

1. Madhu, N. R., Biswas, G., Paul, S., Adhikari, S., Sarkar, B., Rafeeq, M. M., & Umair, M. (2024). Challenges and future opportunities in rare genetic disorders: A comprehensive review. En M. Umair, M. Rafeeq, & Q. Alam (Eds.), *Rare genetic disorders: Advancements in diagnosis and treatment* (pp. 251–275). Springer Nature. [https://doi.org/10.1007/978-981-99-9323-9\\_9](https://doi.org/10.1007/978-981-99-9323-9_9)
2. Baldovino, S., Sciascia, S., Carta, C., Salvatore, M., Cellai, L. L., Ferrari, G., & Roccatello, D. (2025). A global survey about undiagnosed rare diseases: Perspectives, challenges, and solutions. *Frontiers in Public Health*, *13*, 1510818. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2025.1510818>
3. Betancur, C., & Buxbaum, J. D. (2020). Gene constraint and genotype–phenotype correlations in neurodevelopmental disorders. *Current Opinion in Genetics & Development*, *65*, 69–75. <https://doi.org/10.1016/j.gde.2020.05.002>



4. Chaves, T. F., Baretto, N., Oliveira, L. F. de, Ocampos, M., Barbato, I. T., Anselmi, M., ... Souza, D. H. (2019). Copy number variations in a cohort of 420 individuals with neurodevelopmental disorders from the south of Brazil. *Scientific Reports*, 9(1), 17776. <https://doi.org/10.1038/s41598-019-54136-4>
5. Tung, Y., Lu, H., Lin, W., Huang, T., Kim, S., Hu, G., ... Wu, H. (2021). Case report: Identification of a de novo microdeletion 1q44 in a patient with seizures and developmental delay. *Frontiers in Genetics*, 12, 648351. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.648351>
6. Medyanik, A. D., Anisimova, P. E., Kustova, A. O., Tarabykin, V. S., & Kondakova, E. V. (2025). Developmental and epileptic encephalopathy: Pathogenesis of intellectual disability beyond channelopathies. *Biomolecules*, 15(1), 133. <https://doi.org/10.3390/biom15010133>
7. Depienne, C., Nava, C., Keren, B., Heide, S., Rastetter, A., Passemard, S., ... Bienvenu, T. (2017). Genetic and phenotypic dissection of 1q43q44 microdeletion syndrome and neurodevelopmental phenotypes associated with mutations in ZBTB18 and HNRNPU. *Human Genetics*, 136(4), 463–479. <https://doi.org/10.1007/s00439-017-1780-1>
8. Hu, P., Zhang, Q., Cheng, Q., Luo, C., Zhang, C., Zhou, R., ... Li, X. (2023). Whole genome sequencing vs chromosomal microarray analysis in prenatal diagnosis. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 229(3), 302.e1–302.e18. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2023.03.021>
9. Zhuang, J., Xie, M., Yao, J., Fu, W., Zeng, S., Jiang, Y., ... Chen, Y. (2023). A de novo PAK1 likely pathogenic variant and a de novo terminal 1q microdeletion in a Chinese girl with global developmental delay, severe intellectual disability, and seizures. *BMC Medical Genomics*, 16(1), 3. <https://doi.org/10.1186/s12920-022-01425-0>
10. Singh, R., McKinlay Gardner, R. J., Crossland, K. M., Scheffer, I. E., & Berkovic, S. F. (2002). Chromosomal abnormalities and epilepsy: A review for clinicians and gene hunters. *Epilepsia*, 43(2), 127–140. <https://doi.org/10.1046/j.1528-1157.2002.043002127.x>
11. Kim, W. K., Lee, N. M., Lim, I. S., Chae, S. A., Yun, S. W., Yi, D. Y., ... Park, J. H. (2022). Developmental delay and rehabilitation in an infant with partial trisomy 1q32.1 to 1q44: A case report. *Neonatal Medicine*, 29(2), 91–95. <https://doi.org/10.5385/nm.2022.29.2.91>



12. Wasniewska, M. G., Gawlik, A. M., & Aversa, T. (2021). Autoimmune thyroid pathology: Specificity of the pediatric age. *Frontiers Media SA*. 12. <https://www.frontiersin.org/journals/endocrinology/articles/10.3389/fendo.2021.645278/full>
13. Fountzilias, E., Tsimberidou, A. M., Vo, H. H., & Kurzrock, R. (2022). Clinical trial design in the era of precision medicine. *Genome Medicine*, 14(1), 101. <https://doi.org/10.1186/s13073-022-01107-0>
14. Ho, D., Quake, S. R., McCabe, E. R. B., Chng, W. J., Chow, E. K., Ding, X., ... Wang, L. (2020). Enabling technologies for personalized and precision medicine. *Trends in Biotechnology*, 38(5), 497–518. <https://doi.org/10.1016/j.tibtech.2019.12.004>
15. Häberle, J., Boddaert, N., Burlina, A., Chakrapani, A., Dixon, M., Huemer, M., ... Summar, M. L. (2012). Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7(1), 32. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-32>
16. George, R. P., Winterberg, P. D., & Garro, R. (2023). Multidisciplinary and multidimensional approaches to transplantation in children with rare genetic kidney diseases. *Pediatric Transplantation*, 27(8), e14567. <https://doi.org/10.1111/ptr.14567>
17. Mitteregger, E., Wehrli, M., Theiler, M., Logoteta, J., Nast, I., Seliner, B., ... Hofer, S. (2021). Parental experience of the neuromotor development of children with congenital heart disease: An exploratory qualitative study. *BMC Pediatrics*, 21(1), 430. <https://doi.org/10.1186/s12887-021-02969-2>
18. Yürük, E., & Çetinkaya, Ş. (2023). Growth and development of children with congenital heart disease: Nutrition. *Türkiye Sağlık Bilimleri ve Araştırmaları Dergisi*, 6(3), 53–66. <https://doi.org/10.5578/tsbar.12345>
19. Yébenes, J. C., Bordeje-Laguna, M. L., Lopez-Delgado, J. C., Lorenzo-Cardenas, C., Martinez De Lagran Zurbano, I., Navas-Moya, E., ... SocMiC Working Groups. (2024). Smartfeeding: A dynamic strategy to increase nutritional efficiency in critically ill patients—Positioning document of the Metabolism and Nutrition Working Group and the Early Mobilization Working Group of the Catalan Society of Intensive and Critical Care Medicine (SOCMiC). *Nutrients*, 16(8), 1157. <https://doi.org/10.3390/nu16081157>



20. Prado, C. M., Landi, F., Chew, S. T. H., Atherton, P. J., Molinger, J., Ruck, T., ... Cruz-Jentoft, A. J. (2022). Advances in muscle health and nutrition: A toolkit for healthcare professionals. *Clinical Nutrition*, 41(10), 2244–2263. <https://doi.org/10.1016/j.clnu.2022.02.032>
21. Formenti, P., Menozzi, A., Sabbatini, G., Gotti, M., Galimberti, A., Bruno, G., ... Vettor, R. (2025). Combined effects of early mobilization and nutrition on ICU-acquired weakness. *Nutrients*, 17(6), 1073. <https://doi.org/10.3390/nu17061073>
22. Wischmeyer, P. E., Bear, D. E., Berger, M. M., De Waele, E., Gunst, J., McClave, S. A., ... Singer, P. (2023). Personalized nutrition therapy in critical care: 10 expert recommendations. *Critical Care*, 27(1), 261. <https://doi.org/10.1186/s13054-023-04671-2>
23. Sandilands, K., Williams, A., & Rylands, A. J. (2022). Carer burden in rare inherited diseases: A literature review and conceptual model. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 428. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02452-6>
24. Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019). The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: Challenges and social support perceptions. *Frontiers in Psychology*, 10, 1780. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
25. Belzer, L. T., Wright, S. M., Goodwin, E. J., Singh, A., & Carter, B. S. (2022). Psychosocial considerations for the child with rare disease: A review with recommendations and calls to action. *Children*, 9(7), 933. <https://doi.org/10.3390/children9070933>

**Conflicto de intereses:**

Los autores declaran que no existe conflicto de interés posible.

**Financiamiento:**

No existió asistencia financiera de partes externas al presente artículo.

**Agradecimiento:**

N/A

**Nota:**

El artículo no es producto de una publicación anterior.



**Yuri Thalía Cango González** portadora de la cédula de ciudadanía N° **1900664879**. En calidad de autora y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación **“Deleción Cromosómica 1q44 y su Impacto Multisistémico: A Propósito de un Caso Clínico”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, **08 de octubre de 2025**



Firmado electrónicamente por:  
**YURI THALIA CANGO  
GONZALEZ**

Validar únicamente con FirmaRC

**Yuri Thalía Cango González**

**C.I. 1900664879**