



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

ESCUELA NACIONAL DE ENFERMERIA Y OBSTETRICIA

INVESTIGACION PROSPECTIVA DE UNA POBLACION DE PACIENTES MEXICANOS CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO ATENDIDOS EN LA UNIDAD DE GENETICA DE LA NUTRICION DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA, PARA DEFINIR SUS NECESIDADES DE ATENCION INTEGRAL DE ENFERMERIA

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL GRADO DE LICENCIADO EN ENFERMERIA Y OBSTETRICIA

P R E S E N T A :
ISABEL CICERON ARELLANO

SU. N. AN.M.T
ESCUELA NACIONAL DE ENFERMERIA Y OBSTETRICIA
COORDINACION DE SERVICIO SOCIAL Y OPCIONES TERMINALES DE TITULACION

MEXICO D. F.,

1994

FALLA DE ORIGEN



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

TESIS CON FALLA DE ORIGEN

El presente trabajo se realizó en la Unidad de Genética de la Nutrición del Instituto de Investigaciones Biomédicas Básicas de la Universidad Nacional Autónoma de México ubicada en el Instituto Nacional de Pediatría.

Tutor Académico: Dr. Antonio Velázquez Arellano.

Asesora de aspectos médicos: Dra. Marcela B. Vela Amieva.

**Escuela Nacional de Enfermería y Obstetricia de la Universidad Nacional
Autónoma de México.**

Asesora Académica Lic. Enf. Gregoria Carrillo García.

A handwritten signature in black ink, enclosed within a large, loopy oval shape. The signature appears to be 'Gregoria Carrillo García'.

Asesor de aspectos de enfermería Dr. Nicolas Sarmiento Rosado.

INDICE

I. INTRODUCCION	
A. Antecedentes	1
B. Papel de la enfermera	2
C. Errores Innatos del Metabolismo	3
1. Aminoacidopatías	3
Fenilcetonuria	3
Enfermedad de Orina en Jarabe de Maple	6
Defecto del Ciclo de la Urea	10
2. Enfermedades por atesoramiento	12
Glucogenosis	12
Tipo I	12
Tipo III	13
Tipo VI	13
Tipo VIII	14
Galactosemia	14
II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	15
III. JUSTIFICACION	16
IV. HIPOTESIS	17
V. OBJETIVO	17
VI. METODOLOGIA	18
A. Clasificación	18
B. Universo	18
C. Lugar y duración	18
D. Método de selección	18
E. Criterios de inclusión	18
F. Criterios de exclusión	18
VII. RESULTADOS	19
VIII. DISCUSION	26
IX. CONCLUSIONES Y SUGERENCIAS	27

X. BIBLIOGRAFIA	30
XI. ANEXOS	
A. Hoja de recolección de datos	31
B. Gráficas	
Gráfica 1	32
Gráfica 2	33
Gráfica 3	34
Gráfica 4	35
Gráfica 5	36
Gráfica 6	37
Gráfica 8	38
Gráfica 9	39
Gráfica 10	40
Gráfica 11	41
Gráfica 12	42
Gráfica 13	43
Gráfica 15	44
Gráfica 16	45
Gráfica 17	46
Gráfica 18	47
C. Solicitud de estudios diagnósticos para EIM	48
D. Hoja de recolección de datos para laboratorio	49
E. Hoja de concentración de datos para aminoácidos	50
F. Hoja de control dietético	51
G. Boletín "Amigos Metabólicos"	52
H. Manual de Enfermería	53

INTRODUCCION

ANTECEDENTES

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) fueron descritos originalmente por Sir Archibald Garrod en Inglaterra a principios del siglo XX¹. Los EIM son enfermedades monogénicas secundarias a un defecto en una proteína que causa un bloqueo en alguna vía metabólica con repercusión clínica en el organismo; cerca del 90% de ellas se heredan en forma recesiva, ya sea autosómica o ligada al X.

Se estima que existen en el hombre entre 50,000 y 100,000 genes estructurales, de los que muy pocos han sido identificados². En la revisión más reciente del catálogo de McKusick³ se describen 3,907 enfermedades humanas determinadas por un sólo gen mutante. De éstas, en sólo 1,906 se conoce adecuadamente el locus genético responsable. En el mismo catálogo se hacen un recuento de 217 enfermedades por alteración enzimática, habiendo más de 2,000 enzimas en el organismo humano, lo que significa que la mayor parte de estas enfermedades, permanecen aún sin describirse. Esto se hace razonable al pensar que, por la importancia de algunas proteínas su deficiencia debe causar alteraciones en la diferenciación celular o en la embriogénesis, dando lugar a abortos y a malformaciones letales *in útero*⁴.

Las manifestaciones clínicas se presentan en los pacientes cuando la vía metabólica afectada es esencial para el buen funcionamiento del organismo y el grado de alteración es suficiente para afectar el sistema. Algunos cambios genéticos no tienen consecuencias clínicas y son solamente responsables de las diferencias polimórficas que hacen distintos a los individuos; otros, producen cambios que se expresan sólo bajo condiciones a las que probablemente el individuo nunca se someta. Finalmente, hay otros que producen la enfermedad, pudiéndose manifestar en forma variable, de leve a letal. La mayor parte de los EIM que se manifiestan clínicamente, pueden ser detectados en el periodo neonatal o de lactante⁵. Actualmente, también es posible tamizar y detectar muchas de ellas *in útero*⁶.

La presencia de una mutación puede dar lugar a una alteración, ya sea en la estructura primaria de la proteína, o en la cantidad específica que se sintetice de ella. En cualquiera de los dos casos, la habilidad funcional de la proteína puede verse seriamente comprometida, sea esta una enzima, un receptor, un acarreador, una bomba membranal o un elemento estructural. Este fenómeno explica la gran diversidad de manifestaciones clínicas que se pueden encontrar en los pacientes con estas enfermedades.

Sin duda, el problema más común en relación a estas enfermedades es aprender cuando sospecharlas, ya que de forma aislada parecen ser muy raras. Sin embargo, dado el alto riesgo de recurrencia en las familias con miembros afectados, es de gran importancia reconocer oportunamente el cuadro clínico de los EIM, incluirlas en el diagnóstico diferencial y realizar los estudios de tamizaje apropiados para su detección⁷.

Los niños con EIM pueden presentar uno o más de una gran variedad de signos y síntomas durante o después del periodo neonatal⁸. Estos incluyen acidosis metabólica, detención del crecimiento y desarrollo, alteraciones neurológicas, elevación de algún metabolito en orina o sangre, o bien alteraciones en la exploración física tales como la hepato o esplenomegalia.

El diagnóstico preliminar y la confirmación final de estas enfermedades, generalmente depende del hallazgo de metabolitos acumulados o ausentes en fluidos humanos tales como orina, plasma y/o líquido cefalorraquídeo de análisis enzimático de un tejido o células humanas en cultivo, del estudio de la proteína afectada, o bien, del análisis molecular propio del DNA. Aún cuando hasta ahora no existe terapia definitiva para estas enfermedades, existen herramientas médicas útiles para el manejo de estos pacientes, tales como el tratamiento dietético, la prevención de nuevos casos (consejo genético, tamiz neonatal o de portadores, diagnóstico prenatal), procedimientos paliativos y trasplante de órganos⁹. Actualmente estamos viviendo el avance de la ingeniería genética y probablemente en un futuro se puedan curar a los pacientes a través de la terapia genética¹⁰.

Por todo lo anterior y lo complejo del diagnóstico y tratamiento de estos pacientes, no es posible que los pueda manejar un solo profesional de la salud, si no debe ser un equipo multidisciplinario especializado en EIM.

La atención de estos pacientes se hará a través de el tercer nivel de atención, debido a que sus padecimientos se manifiestan en forma inexorable y limita potencialidades físicas, mentales, sexuales y reproductivas, que afectan al individuo, a su familia y contexto social, al trastornar su forma de vivir, y su nivel socioeconómico, lo cual perjudica grandemente su estabilidad y seguridad.

PAPEL DE LA ENFERMERA

El papel de la enfermera como promotora de la salud es de vital importancia ya que es la encargada de ayudar a las personas enfermas o sanas, en la realización de actividades que contribuyan a su salud o recuperación.

El sistema asistencial cambia con rapidez, conforme lo hacen las necesidades de la sociedad y lo que ésta espera de dicho sistema. Numerosos factores sociales y legislativos motivan la modificación del sistema asistencial. A su vez los cambios

en la población general afectan la necesidad de servicios asistenciales y el aporte de los mismos.

Los adelantos tecnológicos han sido, mucho más numerosos que en todas las demás épocas de la civilización humana. También los complejos sistemas de comunicaciones que conectan a la mayor parte del planeta, además que se han ideado diversos sistemas para el almacenamiento, recuperación y distribución de la información.

Como resultado de la explosión reciente de los avances tecnológicos han surgido las especializaciones dentro de enfermería, con la finalidad de que la profesional reciba educación de alto nivel en especialidades como: pediatría, neonatología, atención al paciente en estado grave, etc., para capacitarse en un área clínica específica de la profesión brindando una atención de enfermería y realizando procedimientos que sirvan para evaluar las necesidades asistenciales físicas y psicosociales de los individuos, utilizando una amplia gama de técnicas y métodos para planear y proporcionar servicios asistenciales directos e indirectos como la coordinación de personal de enfermería en los distintos niveles de atención, participando en la coordinación del equipo multidisciplinario de salud entre otros.

Por todo lo anterior es de suma importancia que el personal de enfermería idee modelos de atención a través de manuales, donde se especifiquen las acciones de enfermería a seguir y que sean capaces de cubrir las necesidades de atención demandadas y que contribuyan al mejoramiento del sistema asistencial.

A continuación se describirán los principales EIM, atendidos en la Unidad de Genética de la Nutrición.

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

FENILCETONURIA

GENERALIDADES

La fenilalanina (Fen) es un aminoácido esencial que participa en la síntesis de proteínas en los tejidos, la que no es utilizada es degradada por la vía metabólica de la tirosina (TIR). Esta conversión puede estar alterada por defectos a nivel de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH), las enzimas que participan en la síntesis de tetrahidrobiopterina (BH₄) a partir de sus precursores y la dihididropteridina reductasa (DHPR).

Todas estas alteraciones en el sistema de hidroxilación se denominan como hiperfenilalaninemias, algunas no tienen consecuencias clínicas mientras que otras producen daño cerebral grave; cualquiera de estos tres defectos son autosómicos recesivos.

CLASIFICACION

Por su etiología:

HIPERFENILALANINEMIA:

Transitoria
Persistente

FENILCETONURIA:

Por deficiencia (PAH)
Por deficiencia de Cofactor (BH₄)
Por deficiencia de (DHPR)

FENILCETONURIA MATERNA

Por clínica se clasifica en:

MODERADA: Por tener niveles de fenilalanina pre tratamiento de 600 a 1200 micromoles por decilitro ($\mu\text{mol/dl}$).y,

SEVERA o CLÁSICA: Por tener niveles de fenilalanina pre tratamiento de 1200 o más $\mu\text{mol/dl}$.

La frecuencia de la fenilcetonuria va de 1:10,000 a 1:20,000 nacidos vivos, sin predominio de sexo.

MANIFESTACIONES CLINICAS

En la forma Clásica o Severa los pacientes pueden presentar:

Bajo peso al nacimiento, nacimientos antes de término y dificultades perinatales. Generalmente estos pacientes pasan asintomáticos iniciando progresivamente diversas alteraciones neurológicas y del comportamiento que pueden pasar inadvertidas durante meses, también pueden presentar hipertonicidad muscular, temblores, alteraciones de la marcha, el movimiento, la postura, así como convulsiones de difícil control.

Los pacientes no tratados pierden hasta 50 puntos del coeficiente intelectual, durante el primer año de vida, suelen cursar con falta de pigmentación en el cabello, piel, iris. eczema de origen desconocido, manifiestan un olor característico a "rancio" o a "ratón", el cual es debido a la presencia de ácido fenilacético en orina y sudor.

En la fenilcetonúria materna:

Los hijos de madres fenilcetonúricas, que no llevan un control dietético y que tienen altos niveles de Fen en sangre presentan complicaciones como: bajo peso al nacimiento, retraso mental, microcefalia, cardiopatías congénitas y anomalías esqueléticas debido a que la Fen puede atravesar la barrera placentaria y se produce una extremada acumulación de este aminoácido en el feto, pudiendo por lo tanto tener efecto teratogénico; por esto después de hacer el diagnóstico de embarazo en las mujeres fenilcetonúricas, inmediatamente se debe empezar un riguroso control dietético para evitar casi en su totalidad las manifestaciones clínicas secundarias a neurotoxicidad por Fen, o bien, en los casos que sea posible el embarazo debe planearse y deben regularse los niveles de Fen en forma anticipada.

DIAGNOSTICO

Este se realiza a través del tamiz neonatal (TN), que es un estudio cualitativo de aminoácidos que se realiza en orina y sangre, este se hace de manera rutinaria en muchos países del mundo, como: EE.UU., Canadá, México y otros¹¹. Una vez detectada la fenilcetonuria por TN, se realizan pruebas cuantitativas como: flurometría y cuantificación de aminoácidos en orina o plasma por cromatografía de líquidos de alta resolución (HPLC), siendo estos los que se realizan de manera rutinaria en el paciente para su control médico y dietético. La FCU (fenilcetonuria) también puede diagnosticarse a través de tamiz metabólico, a través de realización de cromatografía de aminoácidos en capa fina.

Es evidente que con fines de pronóstico y tratamiento es de suma importancia el establecimiento del diagnóstico bioquímico específico, mediante cuantificación de las actividades enzimáticas.

TRATAMIENTO

El tratamiento se hace a base de una dieta restringida de fenilalanina; el éxito depende de que tan temprano se inicie la dieta, de lo contrario, los resultados serán muy pobres y de difícil control. La dieta deberá ser calculada según las necesidades de cada paciente por personal experimentado, debido a que los ajustes que se hacen a base de vitaminas, minerales, CHOS, lípidos, proteínas, energía, etc., requieren de monitoreo constante.

La dieta consiste en proporcionar una fórmula libre de fenilalanina y que además contienen cantidades adecuadas de todos los nutrimentos, al que se agrega una pequeña porción de leche para cubrir los requerimientos mínimos para la síntesis de proteínas, y a medida que va creciendo se le prescribe una dieta con alimentos naturales, pero hipoproteicos y la fórmula se convierte en un complemento de la alimentación.

Es de suma importancia que el tratamiento se siga hasta el término de la primera década de la vida para alcanzar la maduración del SNC.

La restricción excesiva de fenilalanina puede dar lugar a presentar aminoaciduria, anemia, pérdida de peso o poca ganancia, alteraciones en el balance nitrogenado, disminución de fenilalanina en plasma, disminución de globulinas, detención del desarrollo, retraso mental e incluso la muerte. Por todo esto es importante monitorear frecuentemente los niveles de fenilalanina en el paciente y mantenerlos en 4 y 10 mg/dl.

La Fenilcetonuria Materna:

Es muy importante iniciar el tratamiento preferentemente antes o bien durante el embarazo, tan pronto como éste sea detectado con objeto de mantener los niveles de fenilalanina por debajo de 6mg/dl ya que con esto se evitan casi en su totalidad los efectos teratogénicos de la misma.

ENFERMEDAD DE ORINA EN JARABE DE ARCE (MAPLE)

GENERALIDADES

Esta enfermedad, de herencia autosómica recesiva, tiene como base un bloqueo en el catabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada (leucina, valina e isoleucina), por lo que también recibe el nombre de "cetonuria de cadenas ramificadas". El defecto en esta enfermedad está dado por la deficiencia de la enzima deshidrogenasa de alfa-cetoácidos de cadena ramificada, complejo enzimático mitocondrial que normalmente convierte a los alfa-cetoácidos de cadena ramificada en éster de acil coenzima A (acil-CoA). Este bloqueo metabólico tiene como consecuencia la acumulación de los aminoácidos de cadena ramificada: leucina, valina y de sus cetoácidos respectivos: ácido α -2-cetoisocaproico, ácido α -2-ceto-3-metilvalérico y ácido α -2-cetoisovalérico, así como sus hidroxilácidos correspondientes. Al parecer, la acumulación de los ácidos 2-ceto e hidroxil de la leucina son los responsables del olor característico similar al de la miel de maple(arca), así también el cetoácido de la leucina se ha propuesto como responsable del daño neurológico severo que presentan estos pacientes.

CLASIFICACION

ACTIVIDAD ENZIMATICA

Clásica	menor al 2%
Intermitente	5-8%
Intermedia	3-5%
Respondedora a tiamina	25%
Asociado con piruvato deshidrogenasa	

La frecuencia es de aproximadamente 1:200,000 nacidos vivos. (variaciones en diferentes poblaciones).

MANIFESTACIONES CLINICAS

Forma Clásica:

Los síntomas más destacados conciernen el Sistema Nervioso Central (SNC); estos síntomas aparecen aproximadamente de 3 a 6 días después del nacimiento y progresa rápidamente si no se aplican medidas terapéuticas inmediatas.

El primer síntoma es rechazo al alimento, vómitos, pérdida progresiva del reflejo de Moro, alteraciones en el tono muscular (hiper/hipotonía), nistagmus, olor característico a jarabe de maple en orina siendo muy intenso cuando está en crisis metabólica, convulsiones, posteriormente surge la rigidez, con opistótonos y la cetoacidosis severa progresa rápidamente llevando al paciente a estado de coma y sobreviene la muerte de 10 a 14 días¹².

Formas Intermitente, Intermedia y Respondedora a tiamina:

En esta variedad se detecta generalmente en preescolares, y generalmente cuando cursan con una enfermedad interrecurrente con episodios febriles infecciosos o estrés.

Los síntomas en estos niños incluyen vómitos y ataxia intermitente. También pueden presentar periodos con olor característico, letargia, convulsiones, episodios recurrentes de acidosis y signos neurológicos, que pueden manifestarse de forma brusca cuando los estímulos catabólicos agudos o una ingesta elevada de proteínas "precipitan" la aparición del trastorno metabólico típico y producen una acumulación intensa de cetoácidos y aminoácidos de cadena ramificada.

El control metabólico de estos pacientes es sumamente difícil, por lo que también es necesario conocer que la restricción excesiva de cualquiera de estos tres aminoácidos pueda dar lugar a trastornos como los siguientes:

Deficiencia de Leucina: el niño puede presentar pérdida de peso o poca ganancia, pérdida del apetito, apatía e irritabilidad, y en los estudios de laboratorio observaremos disminución de la leucina en plasma, incremento de Isoleucina, Metionina, Serina, Tirosina, y Valina en plasma.

Deficiencia de Isoleucina: puede haber pérdida de peso o poca ganancia, fisuras en las comisuras de la boca, enrojecimiento de la mucosa bucal, temblores en las extremidades y descamación de la piel si el tiempo de deficiencia es prolongado. En el laboratorio vemos: disminución plasmática de colesterol y de Ile, elevaciones de Lisina, Serina, Tirosina, y Valina en plasma.

Deficiencia de Valina: disminución del apetito, irritabilidad excesiva y llanto, pérdida de peso o poca ganancia, puede haber disminución de albúmina.

DIAGNOSTICO

Se sospecha en los episodios agudos, es decir al observar a un recién nacido o lactante con acidosis metabólica severa, hipoglucemia y cetonuria. Además se establece generalmente el diagnóstico a partir del olor característico del paciente a miel de maple. Así mismo, en diversas pruebas químicas simples se utiliza orina y éstas pueden facilitar el diagnóstico como: la prueba de DNPH para alfa cetoácidos, que debe posteriormente confirmarse mediante métodos más específicos.

El diagnóstico se confirma por la prueba de tamiz metabólico, que permite demostrar la acumulación específica de aminoácidos de cadena ramificada presentes en orina y plasma por cromatografía de aminoácidos en capa fina. Por HPLC se cuantifican estos mismos aminoácidos en micromolares, y por CEGEM (Cromatografía de Gases - Espectrometría de Masas) se demuestra la presencia de cetoácidos de cadena ramificada.

Las formas intermedia e intermitente se diferencian en que en la primera los niveles de aminoácidos ramificados no están tan elevados, y es una forma más leve de la enfermedad.

En la variedad intermitente en cambio, los niveles de ramificados pueden elevarse mucho en episodios catabólicos, e incluso pueden llegar a fallecer durante dicho episodio, sin embargo, estos pacientes tienen periodos en los cuales los aminoácidos ramificados se encuentran en niveles totalmente normales, con una remisión total de los datos clínicos. La confirmación de el diagnóstico depende de la demostración del defecto enzimático en el cultivo de fibroblastos o en linfocitos del paciente.

TRATAMIENTO

Durante el evento agudo, el tratamiento debe ser inmediato ya que el paciente requerirá de cuidados intensivos y monitoreo neurológico. La eliminación del exceso de metabolitos anormalmente acumulados en el torrente sanguíneo debe hacerse de inmediato, para lo que está indicada la diálisis peritoneal o hemodiálisis. Además, debe administrarse al paciente glucosa (8-10mg/Kg/min) y bicarbonato, la primera para proveer adecuada cantidad de calorías y así combatir el alto índice catabólico, y el segundo para controlar la acidosis. En ocasiones es necesaria la administración de anticonvulsivos. Durante los episodios agudos debe suspenderse todo aporte de proteínas hasta que el paciente se recupere del cuadro que pone en riesgo su vida.

El tratamiento crónico en la forma clásica, intermedia y respondedora a tiamina: incluye el tratamiento dietético que debe ser lo suficientemente estricto para evitar la acumulación anormal de metabolitos en los fluidos corporales y al mismo tiempo, lo bastante amplio para mantener el crecimiento somático y la síntesis proteica; este incluye el uso de una fórmula especial que lo provee de todos los nutrientes necesarios y restringida en su totalidad en los tres aminoácidos problema.

Estos pacientes deben llevar un monitoreo estricto y control dietético, especialmente en los episodios infecciosos febriles, para prevenir crisis metabólicas; también es recomendable administrar una dosis de 100 a 500 mg/día durante tres meses o más¹², para pacientes con las formas clásica, intermedia e intermitente ya que presentan una disminución de la frecuencia de los episodios de cetoacidosis con o sin dieta restringida.

Los pacientes respondedores a tiamina necesitan dosis que van de 10 a 150 mg/día y una dieta restringida en aminoácidos. La forma intermitente no requiere tratamiento dietético estricto sin embargo, los niños deben ser monitorizados apropiadamente durante los episodios febriles o postraumáticos.

DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA

GENERALIDADES

Los aminoácidos tienen como primer cambio bioquímico en su degradación, la pérdida de su grupo amino, lo que resulta en la producción de amonio libre, que es altamente tóxico al Sistema Nervioso Central. El amonio es destoxificado en el hombre a través de la formación de urea, que es un compuesto estable, hidrosoluble y de fácil eliminación renal. Esto sucede a través del Ciclo de la Urea. Para que este ciclo se lleve a cabo, se requiere de cinco enzimas que son:

Carbamilfosfato sintetasa (CPS), Ornitina transcarbamilasa (OTC), Arginosuccinato sintetasa (AS), Arginosuccinato liasa (AL) y Arginasa. Una sexta enzima, la N-Acetilglutamato sintetasa es necesaria para la síntesis de N-Acetilglutamato, el activador obligatorio de la CPS. Se conocen deficiencias aisladas de cada una de estas enzimas, teniendo una prevalencia en conjunto de 1:3000 nacidos vivos. Estos EIM constituyen las causas más comunes de hiperamonemia en la infancia¹³. Además de los Defectos del Ciclo de la Urea (DCU), existen otros EIM que se acompañan de hiperamonemia. A continuación solo se describirá la deficiencia de OTC y Argininemia, debido a que es el DCU que se presenta con mayor frecuencia en la UGN.

DEFICIENCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA (OTC)

MANIFESTACIONES CLINICAS.

Esta deficiencia constituye el DCU más común y el único DCU que se hereda en forma dominante ligada al X. Los pacientes masculinos homocigotos se encuentran mucho más afectados que las pacientes heterocigotas femeninas que pueden tener una forma leve o asintomática.

La mayor parte de los signos y síntomas en los pacientes masculinos recién nacidos se encuentran relacionados con alteraciones en la función cerebral independientemente de su causa. En general, el paciente afectado luce normal al nacimiento, sin embargo, inicia el cuadro clínico pocos días después de haber iniciado la ingesta de proteínas. Las manifestaciones inician con rechazo al alimento, vómito, taquipnea, alcalosis respiratoria y letargia que progresa hasta llegar al coma profundo, además es frecuente que estos pacientes desarrollen crisis convulsivas. En la exploración física los pacientes pueden presentar hepatomegalia además de los datos neurológicos de coma profundo. Se han observado también variedades leves que dan manifestaciones similares al Síndrome de Reye, lo que indica la gran heterogeneidad del gene mutante.

DIAGNOSTICO

El criterio más importante para el diagnóstico es la hiperamonemia. La determinación de la concentración plasmática y urinaria de aminoácidos y ácidos orgánicos resulta útil, ya que los niveles de amonio en plasma en un niño se encuentran generalmente por arriba de 400 μM (normal 35-60 μM). Los niveles sanguíneos de nitrógeno ureico suelen encontrarse bajos. Los pacientes con deficiencia de CPS o de OTC no tienen anomalías específicas en el perfil de los aminoácidos plasmáticos, excepto por el aumento de los niveles de glutamina, ácido aspártico y alanina secundarios a la hiperamonemia. También es

característico encontrar una elevación importante de ácido orótico en la orina, lo que hace el diagnóstico diferencial entre OTC y de CPS.

El diagnóstico definitivo de un déficit de OTC tan sólo puede establecerse después de un estudio de las enzimas del ciclo de la urea en tejido hepático u otros tejidos. Ya que todo paciente con alteración hereditaria del ciclo de la urea y los niños con alteraciones del metabolismo de la glicina, propionato y metilmalonato, así como los individuos afectados de trastornos hepáticos hereditarios presentan hiperamonemia, la concentración hemática de amoniaco puede utilizarse tan sólo como método selectivo para esta enfermedad.

Actualmente es posible realizar el diagnóstico prenatal a través de biopsia de hígado fetal.

Las pacientes femeninas heterocigotas portadoras pueden ser identificadas a través de la realización de cargas de proteínas por la vía oral, o bien con pruebas de reto con alopurinol en las que se observa como consecuencia una elevación del amonio plasmático y una gran excreción de ácido orótico urinario.

TRATAMIENTO

Estos pacientes no responden a la restricción proteica, diálisis peritoneal, exanguineotransfusiones ni a la administración de neomicina o lactulosa. En cambio, el pronóstico es mucho mejor en enfermos con déficit parcial de OTC, que responden bien a una restricción dietética de proteínas (0.5 a 1.5 g/Kg/día de proteína). El grado de restricción dietética de proteínas dependerá del déficit de OTC, pero los datos existentes hasta el momento indican que todo individuo cuya actividad enzimática sea superior a un 10% de los valores normales puede desarrollarse adecuadamente desde el punto de vista físico y mental, siempre que la ingestión de proteínas sea lo bastante baja para impedir crisis hiperamonémicas que afectan al Sistema Nervioso Central.

La administración de benzoato de sodio (250mg/Kg/24 hr) para formar ácido hipúrico a través de su reacción con glicina endógena, es probablemente el método más efectivo para detoxificar y excretar amonio, a través de la formación de compuestos sintetizados endógenamente. El ácido hipúrico tiene una depuración renal cinco veces por arriba de la filtración glomerular. Otro compuesto útil en la hiperamonemia aguda es el fenil acetato (250 mg/Kg/24 hr) que se conjuga con glutamina, excretándose fácilmente a través del sistema renal, además de que no tiene efectos neurotóxicos. Estos pacientes también pueden beneficiarse con la suplementación de citrulina ya que una mol de citrulina puede reaccionar con una mol de amonio para formar arginina.

Tratamiento a largo plazo: En general, todos los pacientes requieren de algún grado de restricción de proteínas (0.5-1.5 g/Kg/24 hr) sin importar el grado de defecto enzimático. Deben evitarse a toda costa los estados catabólicos que dan

lugar a hiperamonemia tales como infección local o generalizada y eventos quirúrgicos sin el adecuado suplemento calórico.

ENFERMEDADES POR ATESORAMIENTO DE GLUCOGENO

GLUCOGENOSIS

ANTECEDENTES

El glucógeno es la principal forma de almacenamiento de carbohidratos en los mamíferos. Estos en la síntesis y degradación del glucógeno dan lugar a un grupo de enfermedades llamadas glucogenosis, es decir, enfermedades por atesoramiento de glucógeno (EAG). Las manifestaciones de la EAG incluyen un excesivo almacenamiento de glucógeno estructuralmente normal o anormal en el hígado, músculo estriado, cardíaco y riñón. La deficiencia de cada enzima da lugar a cada una de las 12 variedades y subformas, las que pueden afectar selectivamente a diferentes tejidos. Estas enfermedades son poco frecuentes y, en su mayoría, se heredan en forma autosómica recesiva, con excepción de la deficiencia de la fosforilasa b cinasa que se puede heredar en forma recesiva ligada al X. Muchas de ellas pueden diagnosticarse a través de la determinación enzimática en leucocitos o cultivo de fibroblastos y, por lo tanto, es posible hacer el diagnóstico prenatal.

A continuación solo se describirán las que tienen tratamiento dietético.

TIPO I. GLUCOGENOSIS HEPATORRENAL (Enfermedad de Von Gierke).

Esta enfermedad se hereda en forma autosómica recesiva e incluye, en sus manifestaciones clínicas, la presencia de un abdomen prominente, hepatomegalia (generalmente desde el nacimiento) y talla baja proporcionada. Es frecuente encontrar xantomas en los párpados y las extremidades, diátesis hemorrágicas secundarias a anomalías plaquetarias, musculatura "bofa" y diarrea. Los pacientes desarrollan crisis convulsivas secundarias a hipoglucemia a edades tempranas. Conforme el paciente crece, el abdomen tiende a volver a su tamaño y forma normal y, es común, que los pacientes vivan hasta la edad adulta. Cuando la enfermedad se acompaña de aumento del ácido úrico, los pacientes suelen desarrollar manifestaciones clínicas y bioquímicas de gota. Los hallazgos de laboratorio muestran hipoglucemia de ayuno, elevación de lactato-piruvato, triglicéridos, fosfolípidos colesterol y ácido úrico en la sangre, una respuesta nula a la estimulación con epinefrina y glucagon, aminoaciduria y fosfatúria. Los hallazgos radiológicos muestran nefromegalia y, frecuentemente, es posible demostrar la presencia de hepatomas a través de estudios de medicina nuclear. Los adenomas hepáticos pueden transformarse en neoplasias malignas. El diagnóstico de esta enfermedad se hace en una biopsia hepática que revela la

acumulación de glucógeno de estructura normal y la ausencia de glucosa-6-fosfatasa (G-6-Pasa). Esta enfermedad presenta variación enzimática dependiendo de la parte del multicomponente de la G-6-Pasa que se encuentre deficiente, dando lugar así a sus variedades la, 1b y 1c. El tratamiento está basado en la alimentación intragástrica continua a base de una dieta rica en carbohidratos, lo que da como resultado el crecimiento del paciente y la corrección de los niveles de metabolitos circulantes, así como la regresión de los hepatomas. En algunos casos, la realización de derivaciones portocava mejoran las condiciones de los pacientes.

TIPO III. DEXTRINOSIS (Enfermedad de Cori). Esta enfermedad se hereda en forma autosómica recesiva y es clínicamente similar a la glucogenosis tipo I, sin embargo, en la tipo III se encuentran desgaste y debilidad muscular importantes, esplenomegalia, cardiomiopatía y ausencia de nefromegalia. La variedad adulta de esta enfermedad se manifiesta con debilidad muscular progresiva e hipertrofia cardíaca. La progresión de esta enfermedad, además es de curso más lento que la tipo I y el hígado puede volver a su tamaño normal hacia la pubertad. Los estudios de laboratorio muestran transaminasemia persistente, hipoglucemia después de ayuno, con respuestas variables en los lípidos plasmáticos a la estimulación con epinefrina o glucagón. Las biopsias de hígado muestran acumulación de glucógeno estructuralmente normal (similares a dextrinas) y la ausencia de amilo-1,6-glucosidasa (enzima desramificadora del glucógeno). La deficiencia de esta enzima también se observa en leucocitos, músculos, fibroblastos de la piel y vellocidades coriónicas. Sin embargo, pueden variar dependiendo del análisis de la actividad enzimática en todos estos tejidos para llevar a cabo un consejo genético adecuado, diagnóstico prenatal y manejo de los siguientes hermanos del paciente, antes de que desarrollen la sintomatología. El tratamiento debe incluir alimentación frecuente a base de dietas ricas en proteínas en algunos casos y, alimentación intragástrica continua en aquellos pacientes que desarrollan hipoglucemia.

TIPO VI. DEFICIENCIA DE FOSFORILASA HEPÁTICA. (enfermedad de Hers). Este enfermedad se hereda en forma autosómica recesiva. Su cuadro clínico es similar a la EAG tipo I, sin embargo, esta variedad es menos agresiva, pues los pacientes presentan hipoglucemia y cetosis leve, retraso en el crecimiento y hepatomegalia. El hígado de estos pacientes muestra un aumento en el contenido de glucógeno y únicamente cerca del 25% de la actividad de la fosforilasa hepática es normal. Algunos pacientes también muestran deficiencia de la fosforilasa en los leucocitos. Es importante realizar la determinación del sistema activador de la fosforilasa a fin de distinguir esta enfermedad de la deficiencia de la fosforilasa b cinasa. El pronóstico es bueno.

TIPO VIII. ENFERMEDAD CEREBRAL Y DESACTIVACION DE LA FOSFORILASA HEPÁTICA SIN DEFECTO ENZIMÁTICO DEMOSTRADO. Los pacientes afectados desarrollan hepatomegalia poco tiempo después del

nacimiento. Sin embargo, las manifestaciones clínicas que la distinguen de las demás glucogenosis están relacionadas con daño al sistema nervioso central. Los niños desarrollan nistagmus, ataxia, temblor troncal e hipotonía muscular progresiva, alternando con periodos de hipotonía y espasticidad, hasta que la espasticidad se hace más severa. Gradualmente, el paciente pierde la relación con el medio que le rodea, pierde la respuesta a los estímulos, presenta alteraciones de la deglución, se confina a una cama y suelen morir a causa de neumonías por aspiración. Los niveles urinarios de epinefrina y norepinefrina se encuentran elevados y la respuesta a la estimulación con epinefrina y glucagon es normal. Las biopsias de hígado y cerebro muestran una gran cantidad de glucógeno en el tejido. Los niveles bajos en la actividad del sistema de fosforilasa hepática no reflejan la deficiencia de ninguna otra enzima hepática en el sistema de activación de la fosforilasa. Los estudios en diferentes familias muestran una preponderancia en pacientes del sexo masculino y, los realizados in vitro en un pequeño grupo de mujeres afectadas, apoyan la forma de herencia, en la mayor parte de los casos, ligado al X. Sin embargo, existen otras familias que muestran un patrón de herencia aparentemente autosómico recesivo. Esto puede explicarse debido a que una subunidad de la enzima se codifica en el cromosoma X y la otra en un autosoma.

GALACTOSEMIA

GENERALIDADES

La galactosemia es un EIM causado por tres posibles deficiencias enzimáticas en el metabolismo de la galactosa reconocidas hasta el momento: galactosa-1-P-uridil transferasa, galacto cinasa o UDP-glucosa epimerasa. El diagnóstico se lleva a cabo por el tamiz metabólico se detecta por la elevación de galactosa, de galactosa-1-P o directamente la deficiencia de la galactosa-1-P uridil transferasa en la células rojas de sangre. No todos los programas de tamizaje detectan la deficiencia de cinasa o epimerasa.

DEFICIENCIA DE LA GALCTOSA-1-P URIDIL TRANSFERASA

Es la forma más común y severa de la enfermedad y se hereda en forma autosómica recesiva. La deficiencia de esta enzima causa la incapacidad de la galactosa para ser transformada en uridina difosfogalactosa y glucosa-1-P, un paso necesario en el metabolismo de la galactosa. La galactosemia y galactosuria causan la patogénesis de la hepato y neurotoxicidad, en esta enfermedad no han sido descritas con detalle aún. El cuadro clínico consiste básicamente en la aparición de síntomas poco tiempo después del nacimiento e incluye vómitos, pérdida de peso, ictericia, hepatomegalia, cataratas, hiporreactividad y/o sepsis neonatal por Escherichia coli. Los pacientes con la forma aguda, que no reciben

tratamiento en forma temprana, fallecen. En cambio, los pacientes que presentan la forma tardía, no aguda y que no reciben tratamiento oportunamente, sobreviven con presencia de daño hepático, cataratas y retraso mental. Por esta razón, es conveniente evaluar esta posibilidad diagnóstica en todos los neonatos con ictericia sin causa aparente o con sepsis por *E. coli*. El tratamiento de esta enfermedad está basado en la restricción de galactosa en la dieta, a través de fórmulas que no contienen lactosa y, posteriormente, en una alimentación sin lactosa. La monitorización del tratamiento debe hacerse a través de la determinación de los niveles de galactosa-1-P. No todas las formas de galactosemia requieren tratamiento. El diagnóstico de esta enfermedad se basa en la demostración de la deficiencia severa o ausencia total de la enzima en eritrocitos o fibroblastos. Actualmente, es posible hacer el diagnóstico en forma prenatal.

DEFICIENCIA DE GALACTOCINASA.

La deficiencia de galactocinasa da como resultado una variedad de galactosemia que se hereda en forma autosómica recesiva. Esta enfermedad consiste en la incapacidad para convertir galactosa en galactosa-1-P, dando como resultado galactosemia y galactosuria. Las cataratas pueden ser la primera y única anomalía que muestren los pacientes afectados, por lo cual todos los neonatos y lactantes con cataratas deben ser tamizados para galactosemia. El pediatra debe recordar que todos los niños con un resultado positivo de galactosa urinaria sin otros síntomas, deben ser tamizados para la deficiencia de galactocinasa, ya que el tratamiento dietético previene la formación de cataratas. Esta deficiencia puede demostrarse en los eritrocitos y en los fibroblastos de los pacientes.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA:

Los pacientes con EIM tienen una serie de características clínicas que hacen que su tratamiento y control deba llevarse minuciosamente y en forma permanente. La enfermera juega un papel importante en dicho control, pues tiene el primer contacto con los pacientes que incluye desde el manejo y orden de su expediente, la somatometría, toma y registro de sus signos vitales, toma de muestras para laboratorio, colaboración en el examen físico, etc, hasta el reforzamiento y aprendizaje de conductas positivas para una buena adherencia terapéutica. En México a diferencia de otros países, no existe ningún centro hospitalario que tenga establecidas en forma concreta las actividades del personal de enfermería en las unidades de manejo de los niños con EIM. y dado que las características de los pacientes varían en diferentes grupos étnicos y al cambiar el entorno, los requerimientos y la historia natural de las enfermedades son diferentes a los de otros países por lo que no deben extrapolarse acríticamente; es muy importante investigar en forma prospectiva las necesidades de éstos en el contexto de la composición étnica, el entorno social y las características Institucionales de Salud

en nuestro país; es por lo tanto de fundamental importancia el detectar las necesidades de enfermería de los pacientes que acuden a ella con el objetivo de brindarles una mejor atención y de sentar las bases para su manejo no solo en esta unidad, si no en todas las que pretendan dedicarse a este ramo de la Ciencia Médica.

JUSTIFICACION:

Los pacientes mexicanos con EIM son atendidos principalmente en la Unidad de Genética de la Nutrición del Instituto Nacional de Pediatría en colaboración con el Instituto de Investigaciones Biomédicas Básicas de la Universidad Nacional Autónoma de México. Esta unidad fue el primer servicio en México dedicado al diagnóstico, tratamiento y atención integral de estos pacientes, y es el Centro Nacional de Referencia de los mismos.

Los pacientes de la UGN tienen una serie de requerimientos y características muy especiales que exigen para su control, como ya se indicó el trabajo de todo un equipo complejo de salud entre los que se encuentran: los nutriólogos, médicos, enfermeras, trabajadores sociales, químicos, técnicos laboratoristas especializados y psicólogos.

El papel de la enfermera en este equipo es de primordial importancia dado que realiza una serie de actividades fundamentales para el paciente y es, junto con el médico y el nutriólogo, la que tiene contacto directo con el mismo.

Los pacientes con EIM son todo un reto para el equipo de salud puesto que son enfermos crónicos que requieren un tratamiento permanente y una valoración médica continua lo cual implica visitas constantes al hospital, revisiones, toma de muestras y realización de exámenes frecuentes, aunado al tratamiento con medicamentos generalmente costosos y dietas restrictivas muy especiales que son difíciles de llevar a cabo tanto por parte de los pacientes como por parte de los padres del mismo, puesto que deben pesar, seleccionar y registrar todos los alimentos que ingieren.

Es por esto que la enfermera dedicada a los niños con EIM debe estar sensibilizada al trato de todos estos problemas para poder ayudar a resolverlos y debe conocer tanto la historia natural de estas enfermedades así como su evolución y tratamiento.

Existe un grupo muy especial de EIM entre los que se encuentran: las Acidemias Orgánicas, los Defectos del Ciclo de la Urea, y la Enfermedad de Orina en Jarabe de Maple. Todos estos pacientes son especialmente labiales y fácilmente pueden sufrir descompensaciones metabólicas que los llevan a lesiones cerebrales graves o incluso la muerte. Estos pacientes en otros países han sido salvados

gracias a la existencia de personal de enfermería especializado en EIM. En nuestro país no existe ninguna enfermera especializada en EIM, y las enfermeras pediatras o con especialidad en la atención al paciente en estado crítico carecen de los conocimientos de estas enfermedades por lo que en ocasiones no se realizan todas las acciones que ameritan estos niños.

Hay que recordar que a pesar de que estas enfermedades no son muy frecuentes, la participación del personal de enfermería es imprescindible, ya que es la que mayor tiempo pasa con el paciente, y sus observaciones son importantes para el mejor manejo; por todo lo anterior existe una necesidad a nivel nacional de contar con un grupo de enfermeras especializadas en EIM que puedan intervenir en el diagnóstico, tratamiento y actividades de investigación.

La enfermera en cualquier campo en el que labore, debe ser un agente de cambio que promueva no solo mejoras en áreas relacionadas con la salud, sino también debe colaborar en la educación y bienestar emocional de los pacientes. Los pacientes con EIM son un magnífico campo para realizar estas actividades puesto que al haber constante trato con los mismos la enfermera debe, orientarlos, reforzar conductas positivas y educarlos, para lograr que tengan el mayor bienestar posible y la mejor calidad de vida.

HIPOTESIS

Los pacientes con Errores Innatos del Metabolismo tienen características especiales tanto de diagnóstico como de manejo y tratamiento que exige del personal de enfermería una base sólida de conocimientos y habilidades para su atención integral. Con base a un análisis de sus casos y de sus requerimientos específicos de enfermería se elaborará un manual con el fin de organizar sus actividades para lograr una mejor atención asistencial a dichos pacientes.

OBJETIVO

Hacer un análisis sobre los cuidados brindados a los pacientes de la Unidad de Genética de la Nutrición para detectar las necesidades de atención integral de enfermería, y sobre dichas necesidades elaborar un manual de actividades, en el que se defina claramente la utilidad de cada una de ellas.

METODOLOGIA

1. Clasificación del estudio:
longitudinal
no experimental
cerrado
prospectivo
analítico
aplicado
2. Universo:
Niños que padecen algún Error Innato del Metabolismo.
3. Muestra:
Pacientes que son atendidos en la Unidad de Genética de la Nutrición.
4. Lugar y Duración
Unidad de Genética de la Nutrición, UNAM-INP.
doce meses (agosto de 1993 a julio de 1994).
5. Método de selección:
Todos los pacientes con Errores Innatos del Metabolismo, que acuden al la Unidad de Genética de la Nutrición ya sea a confirmación diagnóstica, a tratamiento o a control.
6. Criterios de Inclusión:
Pacientes que son atendidos en la Unidad de Genética de la Nutrición.
Pacientes que tienen expediente registrado.
7. Criterios de Exclusión:
Pacientes cuyo expediente tenga información incompleta.

RESULTADOS

El estudio se realizó en 102 pacientes los cuales son atendidos en la Unidad de Genética de la Nutrición, encontrándose que el 33.3% corresponde al sexo femenino y el 66.6% al sexo masculino (tabla 1). Sus edades comprenden desde recién nacidos hasta 26 años de edad, un 25.4% corresponde de 0 a 5 años, 16.6% de 16 a 20 años y 15.6% de 6 a 10 años (tabla 2).

TABLA No. 1
SEXO DE LOS PACIENTES

Sexo	No	%
Femenino	35	34.3
Masculino	67	65.6
TOTAL	102	100

Fuente: Investigación realizada en pacientes de la UGN, UNAM-INP.

TABLA No. 2
LUGAR DE PROCEDENCIA

Lugar	No	%
D.F.	40	39.2
Jalisco	13	12.7
Edo. de México	6	5.8
Guanajuato	6	5.8
Michoacán	6	5.8
Sinaloa	5	4.9
Guerrero	4	3.9
Puebla	4	3.9
Morelos	3	2.9
Oaxaca	3	2.9
Otros	9	8.8
Perdidos	3	2.9
TOTAL	102	100

Fuente: misma del cuadro 1.

En el lugar de origen se halló que un 39.2% provienen del D.F., 12.7% de Jalisco y solo un 2.9% de Morelos y Oaxaca respectivamente (tabla 3). En cuanto al perfil socioeconómico mensual mostró que el 40% percibe, 3 salarios mínimos, 33.3% un salario mínimo y solo un 3.3% 5 o más salarios mínimos (tabla 4). La ocupación de las madres de los pacientes es principalmente el hogar con un 90%, el resto 3.3% son empleadas, comerciantes o secretarías (tabla 5), con respecto a los padres se observa que un 23.3% son campesinos, 20% empleados y sólo un 6.7% maestros (tabla 6). En lo que se refiere a costos promedio del diagnóstico

es de N\$905.00 que incluye pago de la consulta, exámenes de laboratorio como Cromatografía Líquida de Alta Resolución (HPLC), biometría hemática Cromatografía de Gases Acoplada a Espectrometría de Masas (CGEM), etc. El gasto mensual por tratamiento de estas enfermedades es de N\$1,108.00 incluyendo HPLC, flurometría, pago de la consulta tratamiento a base de fórmulas especiales, etc.(tabla 7).

TABLA No. 3

EDAD DE LOS PACIENTES ATENDIDOS EN LA UGN

RANGOS	No	%
-1 a 5	26	25.4
6 - 10	16	15.6
11 - 15	7	6.8
16 - 20	17	16.6
21 - 26	11	10.7
Perdidos	25	24.5
TOTAL	102	100

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 4

INGRESOS EN SALARIOS MINIMOS

No. de Salarios	No	%
1	10	33.3
2	5	16.7
3	12	40.0
4	2	6.7
5	1	3.3
TOTAL	30	100

Nota: Estos datos se obtuvieron solamente de los pacientes activos.

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 5

OCUPACION DE LAS MADRES

Ocupación	No	%
Hogar	27	90
Secretaría	1	3.3
Comerciante	1	3.3
Empleada	1	3.3
TOTAL	30	100

Nota: estos datos se obtuvieron solamente de los pacientes activos.

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 6

OCUPACION DE LOS PADRES

Ocupación	No	%
Campeño	7	23.3
Empleado	6	20
Comerciante	5	16.7
Agente de Ventas	3	10
Maestro	2	6.7
Otros	7	23.3
TOTAL	30	100

Nota: estos datos solamente se obtuvieron de los pacientes activos.

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 7

COSTO DEL TRATAMIENTO Y DIAGNOSTICO DE PACIENTES DE LA UGN

	Costo
Diagnóstico	NS 905.00
Tratamiento	NS 1,198.00

Fuente: misma del cuadro 1.

El grupo de enfermedades más frecuentemente diagnosticadas en la Unidad de Genética de la Nutrición son las aminoacidopatías con un 58.8%, trastornos de los carbohidratos 27.4% y solo un 5.8% corresponden a otros (tabla 8). Dentro de el grupo de las aminoacidopatías los diagnósticos más frecuentes son: fenilcetonuria con un 48.3%, enfermedad de orina de jarabe de maple 15% e hiperglicinemia con cetósica 8.3% (tabla 9). De los trastornos de los carbohidratos ocupa un 67.8% las glucogenosis, 28.5% la galactosemia y un 3.5% Deficiencia de 1-6 difosfatasa (tabla 10); por último en las acidemias orgánicas sólo se han diagnosticado en 7.8% y la mayoría de ellas son deficiencia de piruvato deshidrogenasa (tabla 11).

TABLA No. 8

GRUPO DE ENFERMEADES DE MAYOR DIAGNOSTICO EN LA UGN

Nombre del Grupo	No.	%
Aminoacidopatías	60	58.8
Trastornos de los Carbohidratos	28	27.5
Acidemias Orgánicas	8	7.8
Otros	6	5.8
TOTAL	102	100

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 9

PRINCIPALES AMINOACIDOPATIAS

	No	%
Fenilcetonuria	29	48.3
Enfermedad de Orina en Jarabe de Maple	9	15
Defecto del Ciclo de la Urea	6	10
Hiperlglicinemia no Cetósica	5	8.3
Otras	11	18.3
TOTAL	60	100

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No.10

PRINCIPALES TRASTORNOS DE LOS CARBOHIDRATOS

	No	%
Glucogenosis	19	67.8
Galactosemia	8	28.5
Def. de Frucluosa 1-8	1	3.5
Difosfatasa		
TOTAL	28	100

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No.11

PRINCIPALES ACIDEMIAS ORGANICAS

	No	%
Def. de Piruvato Deshidrogenasa	5	62.5
Otras	3	37.5
TOTAL	8	100

Fuente: misma del cuadro 1.

El estado actual de nuestros pacientes es el siguiente: 50% están vivos, 16.7% fallecidos y el 33.3% perdidos (tabla 12). El porcentaje de los pacientes perdidos según diagnóstico es: 32.3% glucogenosis, 14.7% galactosemia y 2.9% enfermedad de orina en jarabe de maple (tabla 13).

TABLA No.12

PORCENTANJE DE PACIENTES VIVOS, FALLECIDOS Y PERDIDOS

	No	%
Vivos	51	50
Fallecidos	17	16.7
Perdidos	34	33.3
TOTAL	102	100

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 13

PACIENTES MAS FRECUENTEMENTE PERDIDOS SEGUN DIAGNOSTICO

	No	%
Glucogenosis	11	32.3
Galactosemia	5	14.7
Hiperglicinemia no Cetósica	3	8.8
Defecto del Ciclo de la Urea	2	5.8
Homocistinosis	2	5.8
Fenilcetonuria	2	5.8
Enfermedad de Orina en Jarabe de Maple	1	2.9
Otras	8	23.5
TOTAL	34	100

Fuente: misma del cuadro 1.

En lo que se refiere a perfil de mortalidad se logra apreciar que un 60% corresponden a deficiencia de piruvato deshidrogenasa, 55.5% a enfermedad de orina en jarabe de maple y solo un 6.8% a fenilcetonuria (tabla 14).

TABLA No. 14

INDICE DE MORTALIDAD POR DIAGNOSTICO

Enfermedad	No. de pacientes	Fo	%
Enfermedad de Orina en Jarabe de Maple	9	5	55.5
Deficiencia de Piruvato Deshidrogenasa	5	3	60
Fenilcetonuria	29	2	6.8
Glucogenosis	19	2	10.5
Defecto del Ciclo de la Urea	6	2	33.3
Tirosinemia	2	1	50
Acidemia Metilmalónica	2	1	50
Galactosemia	8	1	12.5

Fuente: misma del cuadro 1.

En cuanto al área asistencial se refiere el número de citas dadas de marzo de 1993 a mayo de 1994 fueron: 143 de las cuales se atendieron a un 77.6% y un 22.3% no asistieron (tabla 15), de los pacientes atendidos un 84.6% fueron subsecuentes y un 15.3% de primera vez (tabla 16). El mayor número de consultas por diagnóstico correspondió con un 21.6% a defecto del ciclo de la urea, 20.7% a fenilcetonuria y 1.8% a hipercolesterolemia, galactosemia y deficiencia de piruvato deshidrogenasa (tabla 17).

TABLA No. 15

NUMERO DE PACIENTES CITADOS

Pacientes	No	%
Atendidos	111	77.6
No asistieron	32	22.3
TOTAL	134	100

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 16

TIPO DE CONSULTA

Tipo de consulta	No	%
Primera Vez	17	15.3
Subsecuente	94	84.6
TOTAL	111	100

Fuente: misma del cuadro 1.

TABLA No. 17

NUMERO DE CONSULTAS POR DIAGNOSTICO

Diagnostico	No	%
Defecto del Ciclo de la Urea	24	21.6
Fenilcetonuria	23	20.7
Glucogenosis	12	10.8
Enfermedad de Orina en Jarabe de Maple	12	10.8
Cistinosis	03	2.7
Hipercolesterolemia	02	1.8
Galactosemia	02	1.8
Def. de Piruvato Deshidrogenasa	02	1.8
Otros	31	27.9
TOTAL	111	100

Fuente: misma del cuadro 1.

Se encontró que algunas de las limitantes para la atención de estos pacientes son: que en lo que se refiere a los expedientes clínicos sólo un 27.4% están completos y el resto no tiene información suficiente (tabla 18).

TABLA No. 18

INFORMACION DE LOS EXPEDIENTES DE LOS PACIENTES ATENDIDOS EN LA UGN

Información	No	%
Completa	28	27.4
Incompleta	74	72.5
TOTAL	102	100

Fuente: misma del cuadro 1.

En la UGN, se practican las pruebas de Tamiz Metabólico, Cromatografía, Beutler Cromatografía de Azúcares desde 1972; y el Tamiz Neonatal desde 1992, y la CGEM se practica desde 1993 (tabla 19).

TABLA No. 19

TIEMPO EN AÑOS DE ELABORACION DE EXAMENES DE LABORATORIO MAS FRECUENTES DE LA UGN

Nombre del examen	Años
Tamiz metabólico	1972
Cromatografía de azúcares	1972
Cromatografía de gases	1972
HPLC	1972
Beutler	1972
Tamiz neonatal	1992
CGEM	1993

Fuente: misma del cuadro 1.

CONCLUSIONES Y SUGERENCIAS

Considero que como limitantes para la recolección de datos es, encontrar expedientes con datos incompletos los cuales son fundamentales para el diagnóstico y tratamiento de los pacientes, también se observó que debido a que el personal médico y de enfermería está poco sensibilizado a lo que son los errores innatos del metabolismo es difícil hacer el diagnóstico de estos, además de que recientemente se implementaron nuevas técnicas costosas para el diagnóstico y control de las mismas como: CGEM y Biología molecular.

En base a los problemas detectados en nuestro estudio, decidimos realizar las siguientes acciones:

Debido a que tienen poco tiempo de implementadas las nuevas técnicas de laboratorio para el diagnóstico y control de pacientes con errores innatos del metabolismo a los que el personal médico y de enfermería están poco sensibilizados, se modificó la solicitud de estudios metabólicos incluyendo signos y síntomas relevantes para poder facilitar el diagnóstico.

Dado a que la información contenida en los expedientes la cual es fundamental para el control del tratamiento de los pacientes se encuentra en muchas ocasiones incompleta, fue necesario colaborar en la elaboración de hojas de concentración de datos:

Hoja de concentración de datos de laboratorio.

Hoja de concentración de aminoácidos en plasma.

Hoja de control dietético de acuerdo a el diagnóstico.

La mayoría de nuestros pacientes viven en diferentes estados de la república mexicana lo que en ocasiones no permite que haya una comunicación más estrecha por lo cual colaboré en la organización de reuniones así como, la elaboración del boletín "Amigos metabólicos" de la Unidad de Genética de la Nutrición con la finalidad de que se conozcan los pacientes y familiares así como el intercambio de experiencias y fomentar el acercamiento hacia el equipo multidisciplinario que los atiende.

Dado de que la Unidad de Genética de la Nutrición no cuenta con manual de actividades de enfermería se elaboró uno con la finalidad de mejorar la atención incluyendo solamente aquellos diagnósticos con lo que tuve estrecho contacto.

Debido a que el manejo de pacientes con EIM requiere que sea por un equipo multidisciplinario de salud preparado, es de vital importancia que la enfermera participe en todas aquellas actividades de tipo administrativo, preventivo, asistencial, docente o de investigación, ya que solo de esta manera logrará cubrir las necesidades que surjan de forma integral.

Es importante recalcar que para que se preste una atención integral al paciente, es necesario que desde su captación para la confirmación de diagnóstico se cuente con una herramienta completa donde se mencionan signos y síntomas más importantes para sospechar alguna enfermedad en específico y hacer un diagnóstico más certero en el menor tiempo posible.

La enfermera debe conocer detalladamente la historia natural de cada una de las enfermedades de los EIM, así como los problemas más frecuentes que se presentan durante el diagnóstico, manejo y tratamiento de estos pacientes, ya que solo de esta manera será capaz de satisfacer las necesidades y expectativas cambiantes dentro de la UGN.

La enfermera como parte del equipo de salud debe participar en la elaboración o corrección de la solicitud para diagnóstico de EIM, hojas de concentración de datos, ya que es un material con el que constantemente trabaja y le proporciona elementos para mejorar la calidad de atención al paciente.

La educación para la salud al paciente y/o familiar debe ser constante y en forma clara y que cubra las necesidades detectadas, el equipo multidisciplinario de salud decidirá cual será el método o material en que se dará a conocer, como puede ser: boletín, manuales, sesiones, audiovisual, etc. El papel de la enfermera como promotora de la salud es determinante para corregir o reafirmar conductas favorables de educación para la salud, por lo que su participación en la elaboración de este material es determinante; la enfermera debe fomentar la responsabilidad del paciente y/o familiar para el mejoramiento de su salud ya que estos son los únicos que controlan su vida y el cambio de conductas tendrán un efecto positivo en esta.

La enfermera para determinar los efectos de intervención y asistencia al paciente, es necesario que lo haga a través de la investigación, sin tales investigaciones no se generarán fundamentos científicos para modificar la práctica asistencial.

Será responsabilidad de la enfermera participar en la diferentes investigaciones que favorezcan la atención a estos pacientes, de igual manera debe estar constantemente atenta a los problemas y práctica de su disciplina que pueden servir como base para definir problemas susceptibles a investigación.

Debido a que el personal de enfermería tiene más contacto con el paciente, se encuentra en la posición más adecuada para la identificación de tales problemas e interrogantes con los cuales puede elaborar herramientas de trabajo con fundamento científico como son: los manuales de atención que permiten mejorar la calidad de atención y será responsabilidad de la enfermera actualizarlos constantemente de acuerdo a las necesidades que se presenten.

Para que la investigación se pueda seguir llevando a cabo es necesario que se den a conocer los resultados, sólo de esta manera se pueden corroborar mediante su empleo.

BIBLIOGRAFIA

1. Garrod A. E: Inborn Errors of Metabolism (Coroonian Lectures). 1908. *Lancet*, 2:1-7; 73-79; 142 148;214-220.
2. Scriver C. R; Beaudet A.L; Sly W.S; and Valle D; Eds.: *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. 1989. Sexta Edición. McGraw-Hill Book Co. New York.
3. McKusik V.A: *Mendelian Inheritance in Man: Catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive and X-Linked Phenotypes*. 1986. Séptima Edición. Johns Hopkins Press. Baltimore.
4. Sonnenborn T.M: *The Gene and Cell Differentiation*. 1960. *Proc Natl Acad Sci (Wash)*, 46: 149-165.5.
5. Velázquez A.: *El estudio de los Errores Innatos del Metabolismo y sus implicaciones para la medicina*. 1980. Academia Nacional de Medicina. México. 116:11.
6. Velázquez A. Lowerberg M; Pommier-Gómez N; del Vecchio N; Carnevale A; Niño de Rivera A. y Castillo V: *Diagnóstico Prenatal de Enfermedades Genéticas*. 1978. *Ginec. Obstet. Mex*; 44:395.
7. Nyhan W.L: *Understanding Inherited Metabolic Disease*. 1980. *Clinical Symposia* 32.
8. Burton B. *Inborn Errors of Metabolism: The Clinical Diagnosis in Early Infancy*. 1987. *Pediatrics*. 79: 359-369.
9. Velázquez A.: *Experiencias en la prevención y tratamiento de Errores Innatos del Metabolismo*. 1984. En: Martucelli J; Palacios de la Lama R. y Soberón Acevedo G. Eds. *Caminos en la Biología Fundamental*. Dirección General de Publicaciones de la UNAM. México pp. 263-283.
10. Childs B; Holtzman N.A; Kazazian H.H: Jr. y Valle D.A: *Molecular Genetics in Medicine*. 1988. *Progress in Medical Genetics, New Series, Vol 7*. Elsevier Science Publishing Co. Inc. Nueva York.
11. Velázquez A., Villareal M.I. and De Galindo L.M.: *Newnom Genetic Screening: The mexican program (1977)*. En *proceedings of the Fifth International Congres of Human Genetics*. S. Armedares and R. Lisker, eds. *Excerpta Medical*, Amsterdam pp 214-220.
12. Acosta B.P., Yannicelli S.: *Nutrition Support of inherited*. Ross Laboratories, 1993. p 91.
13. Koch, and et. al.: *Dermatitis in Treated Maple Syrup Urine Disease*. 1993 *Journal of the American Academy of Dermatology*,28:289-292.
14. Lowental A., Mori A. and Maraseau B.: *Urea Cycle Disease*, 1982. *Advances Experimental Medicine and Biology*, New York, Plenum. Press. 52.
15. Benner P. *Práctica Progresiva en Enfermería*. 1987, Grijalbo, Barcelona, España.
16. Brunner, L.S., Suddarth, D.S.: *Enfermería Médicoquirúrgica* 1988, Sexta edición, Vol. 1 y 2, Interamericana, México, D.F.
17. Olds S.B., London M.L., Ladewig P.A.: *Enfermería Maternoinfantil* 1987 Segunda Edición, Interamericana, México, D.F.
18. Wieck, K.D.: *Técnicas de Enfermería*, 1980, Segunda Edición, Interamericana, México, D.F.

ANEXOS

HOJA DE CONCENTRACION DE DATOS

INVESTIGACION PROSPECTIVA DE UNA POBLACION DE PACIENTES MEXICANOS CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO ATENDIDOS EN LA UNIDAD DE GENETICA DE LA NUTRICION DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA, PARA DEFINIR SUS NECESIDADES DE ATENCION INTEGRAL DE ENFERMERIA

I. FICHA DE IDENTIFICACION

1. Nombre: _____
2. Registro del I.N.P.
3. Clave del Protocolo
4. Sexo
1 = femenino 2 = masculino
5. Edad (aa mm dd)
6. Lugar de Procedencia: _____

7. Estado actual
1 = vivo 2 = muerto 3 = perdido

II. DATOS PATOLOGICOS

8. Grupo de enfermedad al que pertenece
1 = aminoacidopatias 2 = trastornos de los CHOS
3 = acidemias orgánicas 4 = otras

9. Diagnóstico: _____

III. AREA ASISTENCIAL

10. Asiste a sus citas
1 = sí 2 = no
11. Tipo de consulta
1 = Primera vez 2 = subsecuente
12. Datos del expediente
1 = completos 2 = incompletos

IV. PERFIL SOCIOECONOMICO

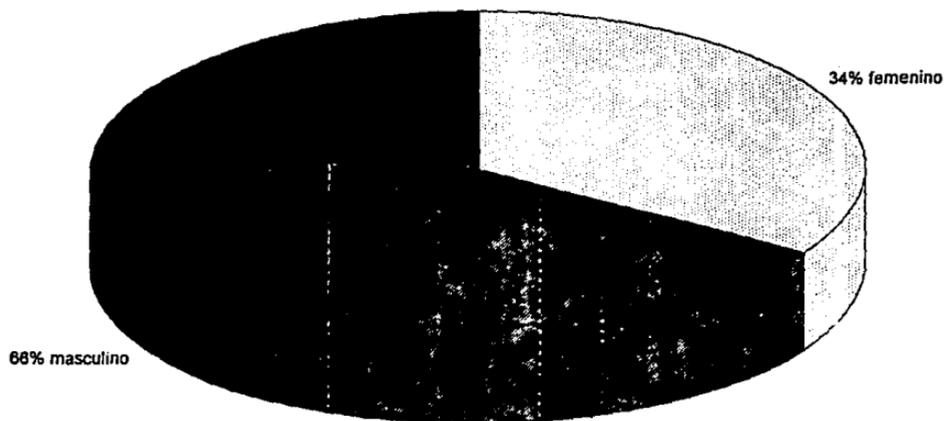
13. Ocupación de la madre
1 = hogar 2 = secretaria 3 = comerciante
4 = empleada 5 = otras
14. Ocupación del padre
1 = campesino 2 = empleado 3 = comerciante
4 = maestro 5 = otro
15. Ingreso en salarios mínimos
1 = 1 2 = 2 3 = 3 4 = 4 5 = 5

Fecha de llenado: _____

Nombre de quien realizó el llenado: _____

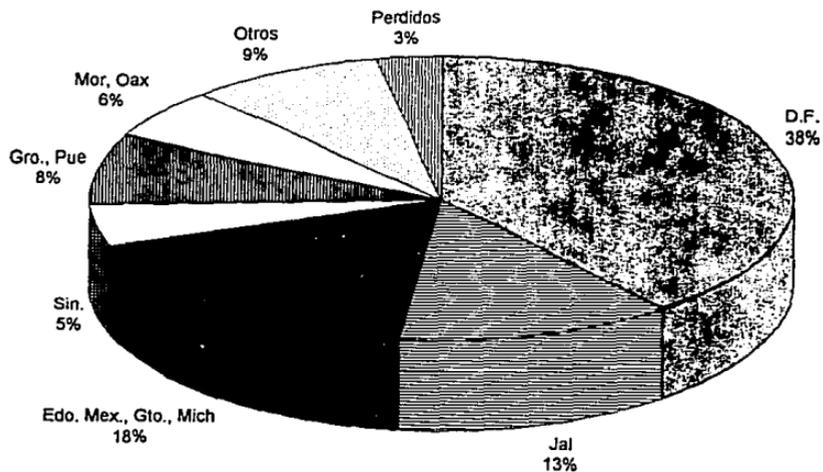
Observaciones: _____

GRAFICA No. 1
SEXO DE LOS PACIENTES



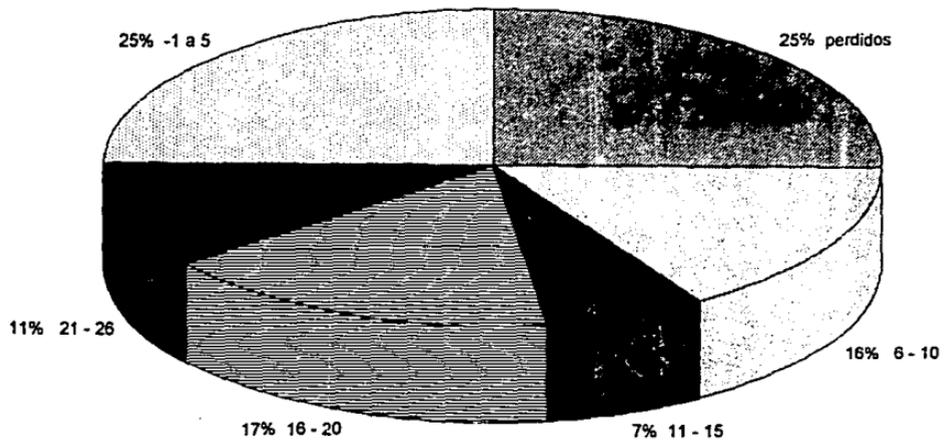
GRAFICA No. 2

LUGAR DE PROCEDENCIA DE LOS PACIENTES DE LA UGN

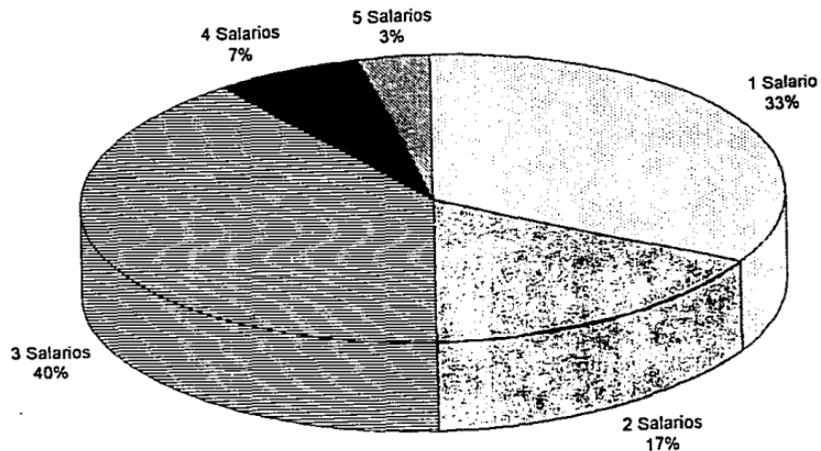


GRAFICA No. 3

EDAD DE LOS PACIENTES ATENDIDOS EN LA UGN

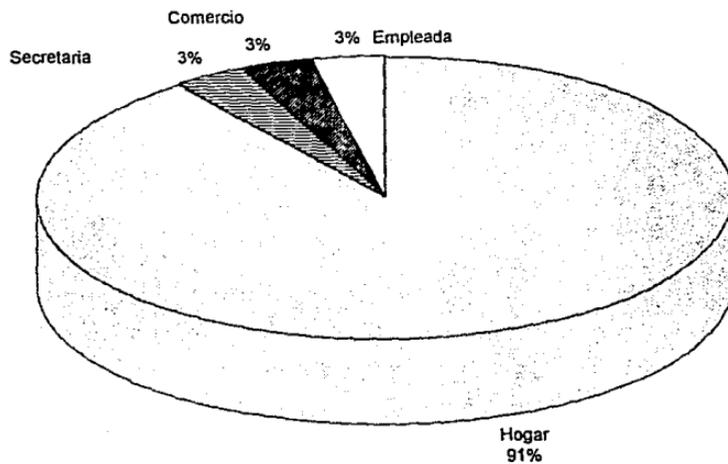


GRAFICA No. 4
INGRESO EN SALARIOS MINIMOS

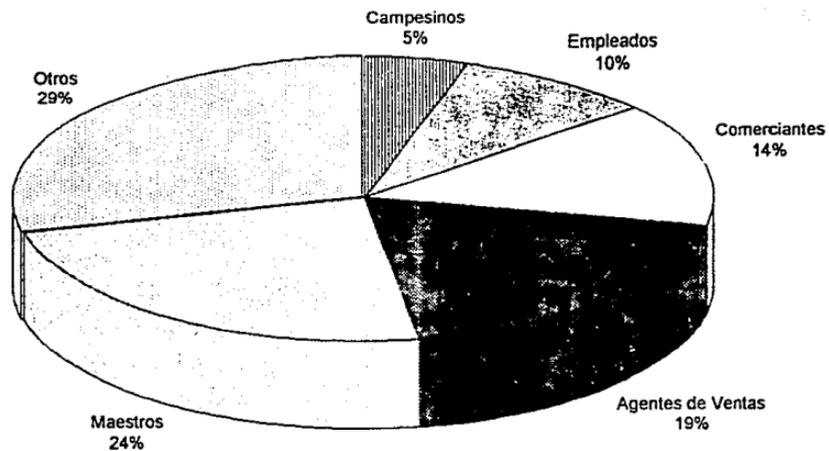


GRAFICA No. 5

OCUPACION DE LAS MADRES

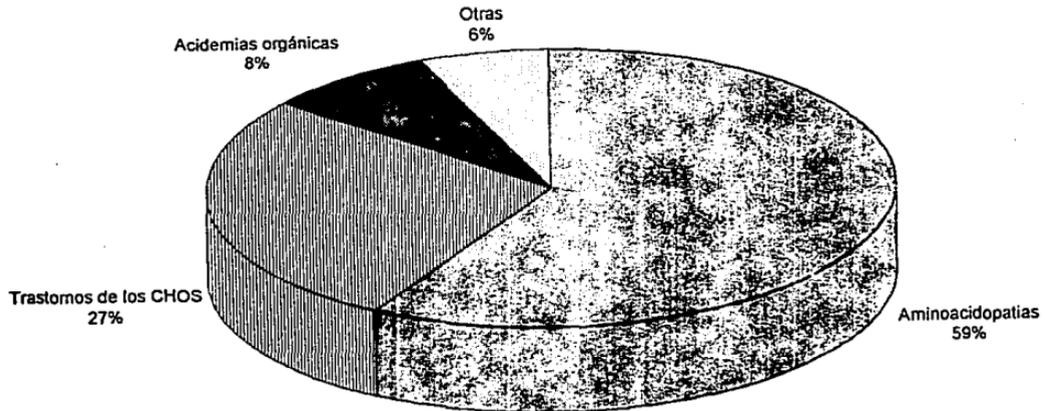


GRAFICA No. 6
OCUPACION DE LOS PADRES

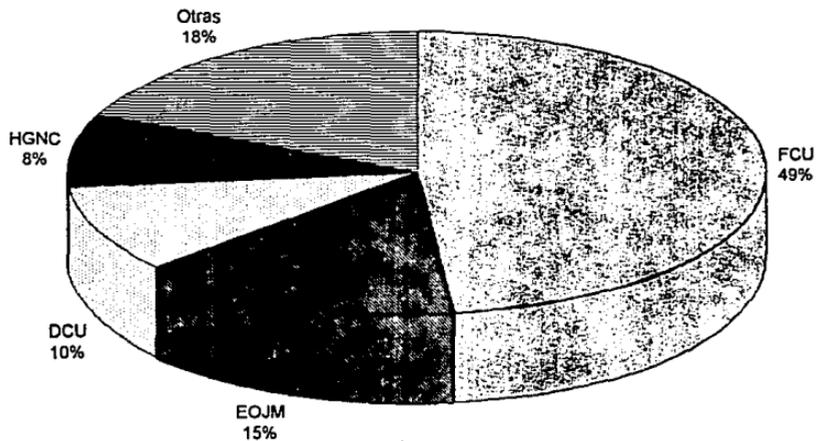


GRAFICA No. 8

GRUPO DE ENFERMEADES DE MAYOR DIAGNOSTICO

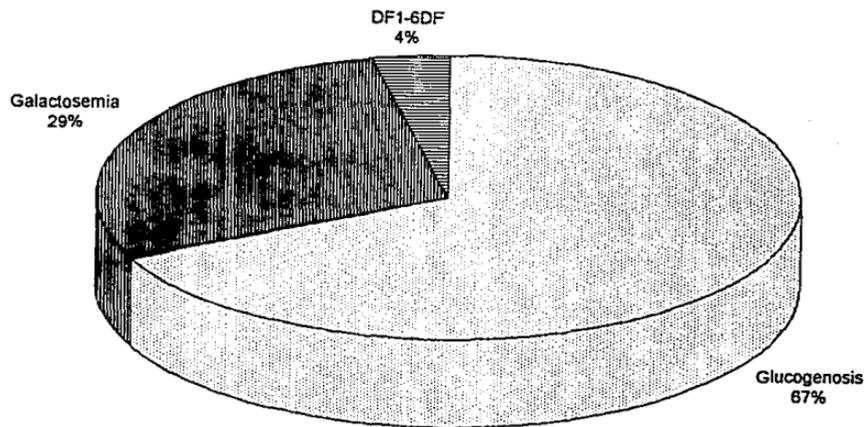


GRAFICA No. 9
PRINCIPALES AMINOACIDOPATIAS

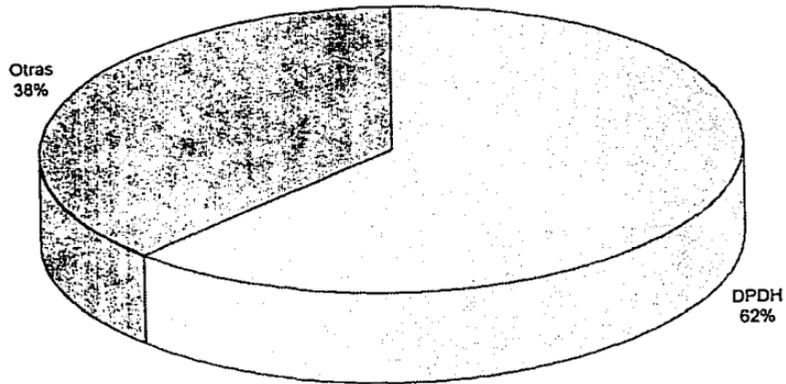


GRAFICA No. 10

PRINCIPALES TRASTORNOS DE LOS CARBOHIDRATOS

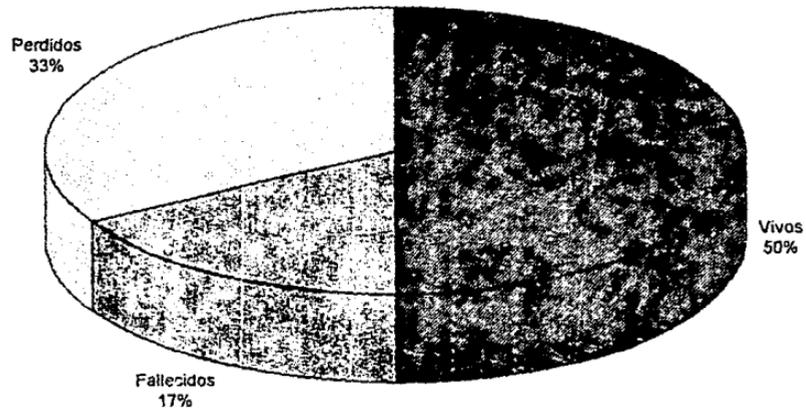


GRAFICA No. 11
PRINCIPALES ACIDEMIAS ORGANICAS



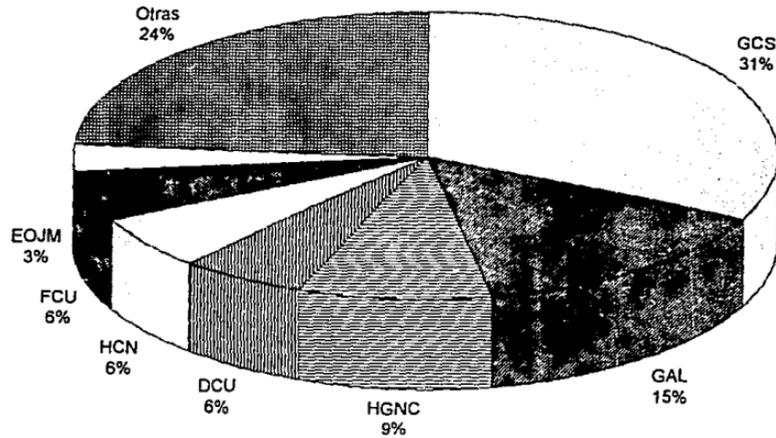
GRAFICA No. 12

PORCENTAJE DE PACIENTES VIVOS, FALLECIDOS Y PERDIDOS

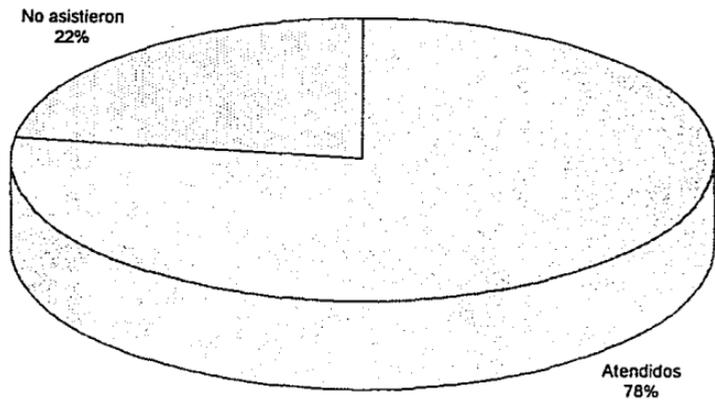


GRAFICA No. 13

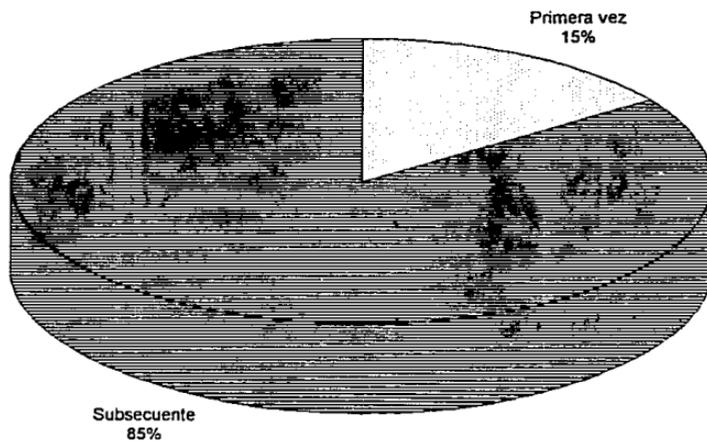
PACIENTES MAS FRECUENTEMENTE PERDIDOS SEGUN DIAGNOSTICO



GRAFICA No. 15
NUMERO DE PACIENTES CITADOS

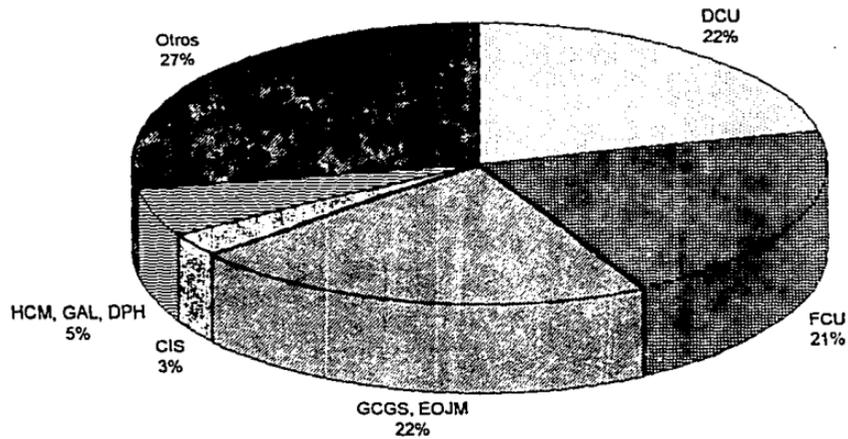


GRAFICA No. 16
TIPO DE CONSULTA



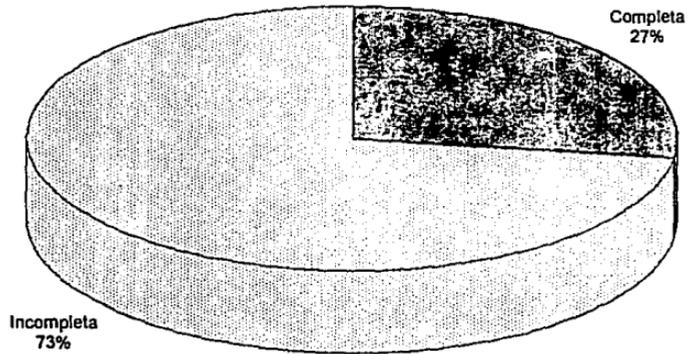
GRAFICA No. 17

PORCENTAJE DE CONSULTAS POR DIAGNOSTICO



GRAFICA No. 18

INFORMACION DE LOS EXPEDIENTES DE LOS PACIENTES ATENDIDOS EN LA UGN





UNIVERSIDAD NACIONAL
AVENIDA DE
MEXICO

UNIDAD DE GENETICA DE LA NUTRICION



SOLICITUD DE ESTUDIOS DIAGNOSTICOS PARA ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Sólo se aceptarán muestras acompañadas de esta solicitud debidamente llenada

		Dependencia: _____
		Servicio: _____
		Cama: _____
		Edad: _____
		Fecha: _____
TIPO DE MUESTRA		IMPRESION DIAGNOSTICA
Suero o plasma		Aminoacidopatías
Orina		Acidurias orgánicas
L.C.R.		Galactosemia
Sangre en papel filtro		Glicogenosis
Otro:		Enfermedad mitocondrial
		Enfermedad lisosomal
		Otros:
ANOMALIAS FISICAS GENERALES	ANOMALIAS NEFROLOGICAS	NUTRICION ACTUAL
Retraso estatural	Cálculos renales	Oral: Soya () Leche () Frutas ()
Retraso ponderal	Quistes renales	Parenteral:
Anomalías reñales	Otros:	Dietas especiales:
Púrpura tóxico		GENETICA
Anomalías en cabellos o uñas	ANOMALIAS NEUROLOGICAS	Consanguinidad
Anomalías cutáneas	Retraso mental	Otros familiares con cuadro parecido
Hipotiroidismo	Ataxia	Muestras inespecíficas en la infancia
Epilepsia	Espasticidad	
Ictericia	Hipotonía	MEDICACION ACTUAL
Crisis de apnea	Convulsiones	Ampicilina
Taquipnea	Mioclónicas	Acido Valproico
Infecciones recurrentes	Coma / Letargia	Otros:
Mor estruendo de la orina	Trastornos del comportamiento	
SIGNOS OCULARES	ANOMALIAS RADIOLOGICAS	TRANSFUSIONES PREVIAS
Opacidad corneal	Retraso de la edad ósea	Si
Cataratas	Anomalías retinólicas	No
Mancha roja - cetera	Calcificaciones puntiformes	
Otros:	Otros:	OBSERVACIONES:
ANOMALIAS CARDIACAS	HEPATOLOGIA	
Cardiomiopatía	Anemia	
Otros:	Leucopenia	
	Trombocitopenia	
ANOMALIAS GASTROINTESTINALES	Anomalías tromboembólicas	
Vómito	ANOMALIAS DE LABORATORIO	
Diarrea	Acidosis	
Rechazo de alimentos	Alcalosis	
Insuficiencia hepática	Hipoglicemia	
Cirrosis	Cetoacidosis	
	Hiperamonemia	
	Acidemia láctica	
Edad de inicio del padecimiento:	Tamiz Metabólico previo anormal ()	
Curso agudo ()	Séptico ()	
	MEDICO SOLICITANTE:	
	CLAVE:	

AMIGOS METABOLICOS



BOLETIN DE PADRES Y AMIGOS DE NIÑOS CON ENFERMEDADES METABOLICAS HEREDITARIAS

PUBLICACION DEL SERVICIO DE GENETICA DE LA NUTRICION
DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA Y
DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

Vol. 1 No. 1
PRIMAVERA 1994

CONTENIDO

Presentación	1
La herencia en la nutrición: a propósito de los errores innatos del metabolismo (parte 1)	2
Fiesta Navideña	5
Metaboldivertidísimo	6
Recetas	8
Zoológico	9

COMITE EDITORIAL

Dr. Antonio Velázquez Arellano, Jefe de la Unidad.
Dra. Marcela Vela Amieva, Asistente Clínico.
Isabel Cicerón Arellano, Enfermera.
Catalina Martín del Campo, Nutrióloga.
Sección Trabajo Social Ma. de La Paz Cruz Luz, Magnolia Cantero Mohedano.

PRESENTACION

Dr. Antonio Velázquez Arellano, Dra. Marcela Vela Amieva.

El boletín "AMIGOS METABOLICOS", inicia con este número su aparición. Su objetivo es ser un medio de comunicación, dirigido a padres y personas relacionados con los pacientes que padecen alguna enfermedad metabólica.

Esta publicación pretende afianzar los lazos de unión entre todos los que estamos involucrados con las enfermedades metabólicas para compartir experiencias, buscar soluciones y encontrar amigos.

El boletín está abierto a todas las colaboraciones de padres, niños, y personal relacionado, las cuales deberán enviarse a la siguiente dirección: Amigos Metabólicos Av. IMAN No.1 4o. piso Col. Insurgentes Cuicuilco, C.P. 04530.

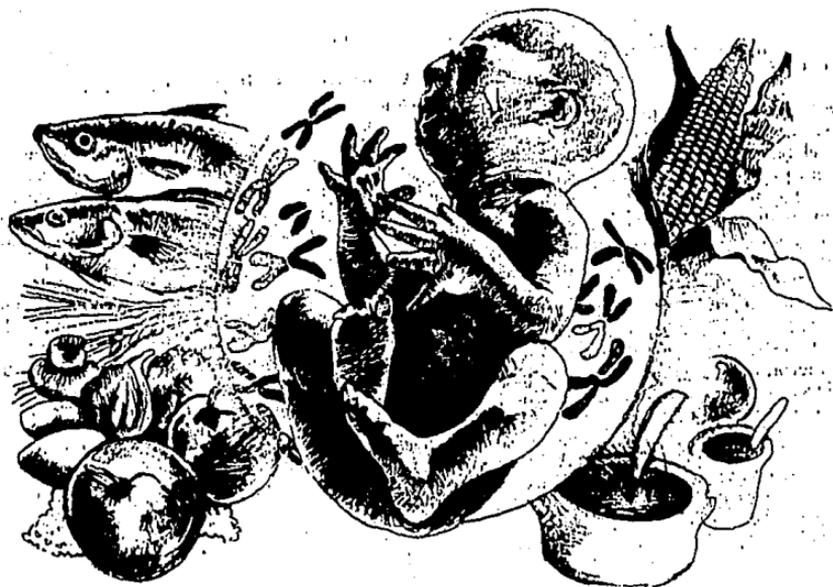
Esperamos que les guste y que sobre todo sea útil para que todos los que estamos relacionados con estas enfermedades sepamos que no estamos solos, y que juntos podemos lograr lo que anhelamos: el bienestar para nuestros niños.

La herencia en la nutrición: a propósito de los errores innatos del metabolismo

Antonio Velázquez Arellano
Unidad de Genética de la Nutrición
Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM

Primera parte

"Lo que es comida para uno, puede ser veneno para otro"
Sir Archibald Garrod



A punto de ser dada de alta de uno de los hospitales de Zamora, Michoacán, la recién nacida es sometida a una nueva y minuciosa revisión por parte del pediatra. Hay motivos para estar alerta: ella es el nuevo miembro de una familia en la que hay otros cuatro hermanos, dos de ellos con retraso mental. El retraso es profundo en el mayor, de cuatro años de edad; no camina ni habla y apenas es capaz de sostener su cabeza. El menor cumplirá un año el mes

próximo pero ya muestra signos evidentes de lentitud en el desarrollo de las habilidades motoras y de relación social.

Después de un estudio meticuloso de la pequeña, que nació hace sólo dos días - Susana será en nombre que le pondrán al registrarla una semana después-, el pediatra concluyó que no hay nada anormal. Un par de horas antes un médico residente le había picado el talón con una lanceta

para recoger unas gotas de sangre en una tarjeta de papel filtro absorbente. Similar operación efectuó con los demás bebés nacidos en ese hospital el mismo día que Susana. Las tarjetas, con las gotas de sangre ya secas y con los datos de identificación necesarios, fueron puestos en un sobre y enviadas por autobús a la Ciudad de México. Todos los días se repetía esta rutina. El destino final era un laboratorio del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), en donde se concentraban no sólo las tarjetas de filtro enviadas por el hospital de Zamora, sino también las provenientes de otros hospitales ubicados en la capital de la República.

Ahí se analizaba el contenido de las gotas de sangre, que aunque secas, aún preservaban gran parte de sus constituyentes, lo que permitía saber si la cantidad de alguno de ellos era anormal. Cuando se analizó la sangre de Susana, se detectó que un aminoácido -la fenilalanina- era mucho más abundante que en las muestras de los otros recién nacidos. Este resultado motivó que se realizara a Susana una serie de exámenes, que tres semanas más tarde permitieron diagnosticar en ella y en sus hermanos Ernesto y Héctor la enfermedad conocida como *fenilcetonuria*.

Cuando lo indispensable se torna nocivo

A diferencia de sus dos hermanos sanos, de sus padres y de la mayoría de los seres humanos, Susana, Héctor y Ernesto son incapaces de utilizar en forma adecuada la fenilalanina, que es un componente de las proteínas. Los alimentos de origen animal (leche, carne, huevos, pescados, aves, etcétera), al igual que las leguminosas (frijoles, garbanzos, habas, etcétera), tienen un alto contenido de proteínas y por lo tanto de fenilalanina; en cambio, estos nutrimentos están poco concentrados en la frutas, las verduras y algunos cereales.

La fenilalanina es un nutrimento necesario no sólo para la salud sino incluso para la vida; los seres humanos son incapaces de elaborarlo por lo que deben adquirirlo a través de los alimentos, de ahí su denominación *aminoácido indispensable*.

"La acumulación de fenilalanina en el organismo causa daño progresivo al cerebro"

Los seres humanos continuamente están haciendo nuevas proteínas; los niños, en particular, las elaboran a mayor velocidad debido a las necesidades que impone su crecimiento. Como la fenilalanina es componente de casi todas ellas, al carecer de ese aminoácido se detendrá la síntesis de proteínas y en poco tiempo sobrevendrá la muerte.

Una alimentación normal prevé al organismo de una cantidad de aminoácidos mayor a la necesaria y, en particular, de fenilalanina. En los individuos sanos los aminoácidos que no se utilizan sufren un proceso de transformación que los convierte en glucosa y ácidos grasos, o bien en bióxido de carbono y agua, los cuales son eliminados a través de la respiración y de la orina. En cambio, en los pacientes con fenilcetonuria esta transformación no se realiza y al cabo de unas semanas y los meses la fenilalanina se va acumulando en su organismo. Y esa acumulación daña el cerebro.

Ventajas de un aviso a tiempo

Después de cuatro años de acumulación en el cerebro de Ernesto -hermano de Susana-, la fenilalanina ha ocasionado tal daño que incluso se han perdido los modestos logros alcanzados en su desarrollo psicomotor durante sus dos primeros años de vida. Por su parte, la evolución cerebral del pequeño Héctor se frenó día con día y pronto emprenderá el camino de la regresión, mientras que el cerebro de Susana todavía posee una capacidad normal; durante su vida prenatal el hígado de su madre se encargó de transformar la fenilalanina. Sin embargo, Susana ya es un ser independiente y esa sustancia se acumula poco a poco en su cuerpo. En unas semanas más el exceso del aminoácido empezará a dañar sus neuronas....

"Sólo unas cuantas compañías farmacéuticas -todas ellas trasnacionales- fabrican sustitutos de la leche con bajo contenido de fenilalanina"

En el mundo, unas cuantas compañías farmacéuticas, todas ellas trasnacionales, fabrican sustitutos de la leche ricos en los diferentes nutrimentos que un organismo necesita, pero con un contenido muy limitado de fenilalanina. Estos productos no se elaboran en México; hay que importarlos. Cuando se planteó el tratamiento de Susana, se realizaron esfuerzos tercamente repetidos para obtener facilidades por parte de la burocracia responsable de los trámites de importación. Todo fue en vano. Tampoco hubo disposición para lograr la entrada al país de este producto por conducto de los representantes locales de esas compañías trasnacionales, pues no veían posibilidades de lucro en ésta operación.

El tratamiento de Susana, de extrema urgencia para poder preservar su integridad cerebral, empezó gracias a unas latas del producto especial, que donó el Instituto Mexicano del Seguro Social debido a la intervención generosa del doctor Silvestre Frenk. Pero esas latas pronto se agotarían. Existía por otro lado el problema de como financiar un tratamiento que iba a durar muchos años: el padre de Susana era el empleado de un banco con muy bajo salario y no tenía recursos para cubrir los elevados gastos.

Por fortuna, los funcionarios de esta institución tomaron una decisión humanitaria y se comprometieron a pagar el tratamiento, por el tiempo que fuese necesario, no sólo para Susana sino también para Héctor, su hermano menor. En cuanto a Ernesto, se tomó la decisión de no tratarlo debido al gran deterioro que ya había sufrido su cerebro. Como eran casi infranqueables los tramites para importar el producto, cuando cualquiera de los médicos o alguno de nuestros amigos viajaba al extranjero, regresaba ocultando en las maletas varias latas del producto, que servían para el tratamiento de estos y otros pacientes con fenilcetonuria.

El tiempo ha pasado... En el caso de Héctor, no se logró el desarrollo de un intelecto normal ya que el tratamiento se inició tardíamente, pero se pudo evitar un mayor deterioro mental y la aparición de otras manifestaciones, tales como convulsiones e hiperactividad, muy frecuentes en fenilcetonúricos no tratados. Susana tiene ya 12 años de edad; está a

punto de terminar su educación primaria con excelentes calificaciones y es una de las niñas más aplicadas de su clase. Quien la ve a la salida de la escuela, corriendo y jugando con sus demás compañeras, no podría jamás imaginarse que en la *rueta genética* su destino era padecer un retraso mental profundo.

"Se conocen cerca de 300 enfermedades hereditarias debidas a un trastorno en alguno de los múltiples procesos químicos que se realizan en el organismo"

Los caminos metabólicos

La fenilcetonuria es una de las cerca de 300 enfermedades hereditarias que tiene como elemento común un trastorno de alguno de los múltiples procesos químicos que continuamente se llevan a cabo en el organismo. Las enfermedades que conforman este grupo se conocen como *errores innatos del metabolismo*, nombre con el que las designó a principios de siglo su descubridor, el eminente médico inglés Sir Archibald Garrod.

El metabolismo es el conjunto de reacciones químicas que se lleva a cabo en un organismo. Mediante ellas se obtiene energía, durante la combustión de nutrimentos como los azúcares y los ácidos grasos. Otras reacciones químicas permiten sintetizar, a partir de nutrimentos simples, sustancias complejas que forman parte de la estructura del cuerpo o que se necesitan para que éste funcione. Así, casi se podría decir que el metabolismo es sinónimo de vida.

"Existen muchos caminos metabólicos; en ciertas personas, alguno de ellos está bloqueado debido a un error innato"

A través de los llamados *caminos o vías metabólicas*, los nutrimentos se transforman gradualmente. Un ejemplo es el camino que sigue la fenilalanina cuando es convertida, como ya se describió en bióxido de carbono y agua.

Otro caso más lo constituyen las transformaciones que sufre el azúcar de la leche -*la lactosa*- para servir de combustible a varios tipos de células, entre las que se

encuentran las cerebrales. La lactosa está formada por dos azúcares más simples, unidos entre sí: la *glucosa* y la *galactosa*. Una vez ingerida, la lactosa debe ser digerida en el intestino para que sus dos azúcares constituyentes sean absorbidos hacia la sangre. La galactosa, al llegar al hígado, es convertida en glucosa, parte de la cual se almacena ahí como reserva para los tiempos de ayuno. La glucosa restante es enviada de regreso a la sangre para ser captada por diferentes órganos que la utilizan de diversas maneras. Para que pueda salir del hígado, la glucosa necesita sufrir una transformación (consistente en que se le quite un fósforo); esto se aplica tanto en la glucosa recién formada a partir de galactosa, como a la que permanece almacenada y que el cuerpo requiere entre las comidas.

En el cerebro, la glucosa se irá transformando en sustancias cada vez más simples al tiempo que desprende energía, hasta quedar convertida en bióxido de carbono y agua. Una parte de esa energía liberada es disipada en forma de calor; otra porción se utiliza en procesos metabólicos necesarios para que las neuronas lleven a cabo sus funciones del gobierno del organismo y de comunicación con el exterior.

Fin de la primera parte tomado de:
Cuadernos de Nutrición, Vol. 10 No. 3/1987.

FIESTA NAVIDEÑA

Reporteras: Magnolia Cantero y Ma. de La Paz Cruz.

El pasado 20 de Diciembre de 1993, se llevó a cabo una fiesta navideña con los padres y pacientes que acuden a la Unidad de Genética de la Nutrición.

La reunión tuvo como objetivo establecer un primer contacto entre los padres para que estos se conocieran, platicaran sus experiencias y tuvieran un contacto más estrecho.

A esta convivencia acudieron algunos pacientes, entre ellos: Mildred, Zaira Judith, Mariana, Oscar, Erick.

Todos ellos estuvieron acompañados de sus padres y hermanos; acudieron también los miembros de la Unidad de Genética de la Nutrición: Dr. Antonio Velázquez Arellano, Dra. Marcela Vela Amieva, Lic. Psic. Teresa Margafin, Lic. Nut. Catalina Martín del Campo, Lic. Nut. Enrique Enriquez, Lic. Enf. Isabel Cicerón, Q.F.B. Martha Eiva Pérez, Q.F.B. Isabel Ibarra, Lic. T.S. Magnolia Cantero y Lic. T.S. María de la Paz.

Finalmente su tuvo un total de 32 personas. Para lograr una mayor interacción se aplicaron dinámicas grupales, en donde participaron los padres de familia, pacientes y el personal de salud.

Se proporcionaron dos ricas ensaladas de frutas y legumbres, además de refrescos y gelatinas. El salón estuvo adornado con globos de diversos colores, un árbol de navidad y una piñata que se quebró en el patio del salón de residentes del Instituto Nacional de Pediatría. Finalmente se obsequiaron muñecos de peluche, camitos, aviones y juegos de mesa a todos los pequeños. Los padres y pacientes se mostraron muy contentos durante esta primera reunión.

METABOLIDIVERTIDISIMO



Por: Isabel Cicerón, Magnolia Cantero y Ma. de la Paz Cruz.

¡¡AYUDA!!

Estamos buscando al "REY O REINA DE METABOLIDIVERTIDISIMO", para conocer su lunch favorito, si quieres ser tu, envíanos tu foto y tu lunch preferido y saldrá publicado en nuestros próximos números

EL CUMPLEAÑOS DE TEODORO

Teodoro y Lucy son dos conejitos que se acaban de mudar al país de la fantasía. Ese día era el cumpleaños de Teodoro, y Lucy quería prepararle algo rico y muy especial.

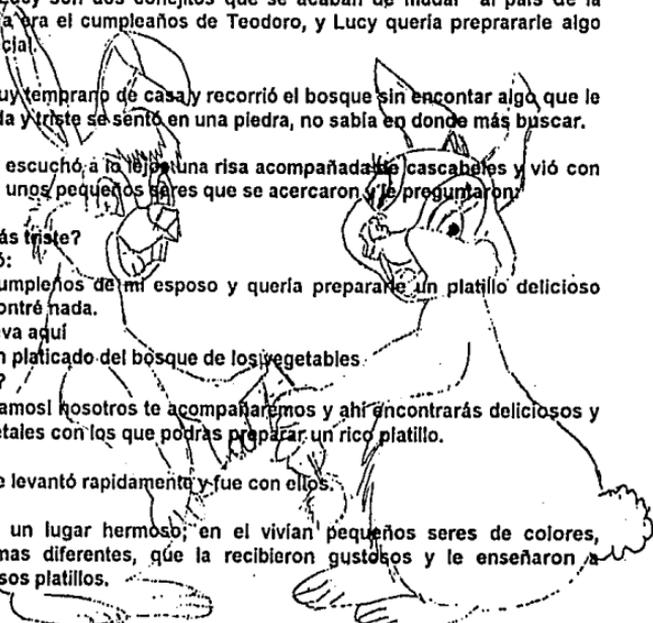
Lucy salió muy temprano de casa y recorrió el bosque sin encontrar algo que le gustara; cansada y triste se sentó en una piedra, no sabía en donde más buscar.

De repente, escuchó a lo lejos una risa acompañada de cascabeles y vió con gran asombro a unos pequeños seres que se acercaron y le preguntaron:

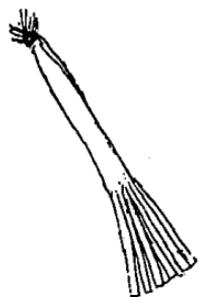
- ¿Porqué estás triste?
- Ella contestó:
- Hoy es el cumpleaños de mi esposo y quería prepararle un platillo delicioso pero no encontré nada.
- Ahí eres nueva aquí
- Nunca te han platicado del bosque de los vegetales.
- ¿De los qué?
- Vegetales, vamos! nosotros te acompañaremos y ahí encontrarás deliciosos y frescos vegetales con los que podrás preparar un rico platillo.

La conejita se levantó rápidamente y fue con ellos.

Al llegar vió un lugar hermoso; en él vivían pequeños seres de colores, tamaños y formas diferentes, que la recibieron gustosos y le enseñaron a preparar deliciosos platillos.



Ahora ayuda a Lucy a encontrar a sus nuevos amigos, están escondidos en la sopa de letras.



- Aguacate
- Pepino
- Zanahoria
- Acelga
- Apio
- Papa
- Poro
- Ejote
- Calabaza
- Lechuga



Ahora saborea junto con Lucy y Teodoro una exquisita comida:

Recetas: Marcela Vela, Isabel Cicerón.

SOPA DE VERDURAS

1/2 taza de col picada
1 taza de apio con hojas picado
1 taza de jugo de tomate
1 taza de agua
1/4 de taza de cebolla picada
sal, pimienta y paprika.

Mezcla todos los ingredientes y déjalos cociendo a fuego lento por una hora. Da 4 porciones cada porción es igual a un equivalente.*

TORTAS DE LEGUMBRES

1 cucharada de margarina
1 cucharada de cebolla picada
1 cucharada de apio picado
1/4 de taza papas cocidas y machacadas
1/4 de taza de zanahorias cocidas y machacadas
2 cucharaditas de agua

Mezcla todos los ingredientes. Haz tortas y frielas en un sartén. Da 4 tortas, una torta es igual a un equivalente.*



POSTRE DE MANZANA

2 tazas de manzana rebanada sin cáscara
1/4 de taza de azúcar morena
1/2 cucharadita de sal
2 cucharadas de margarina
2 cucharadas de jugo de limón o naranja
1/4 de taza de fécula de maíz

Arregla las rabanadas de manzana en una charola engrasada, rocíalas con jugo de limón o naranja. Mezcla el azúcar, sal y fécula de maíz, agrégale la margarina cortándola con el tenedor hasta que se haga morona. Distribuye la mezcla seca sobre las manzanas, tápalas y pónlas al horno a fuego medio por 20 minutos y otros 10 minutos destapado.

Da tres porciones, una porción libre de equivalentes.*

* NOTA: 1 equivalente es igual a 15 mg de fenilalanina.

AHORA DIVIERTETE ELABORANDO TU PROPIO ZOOLOGICO CON ANIMALES HECHOS CON FRUTAS, HORTALIZAS Y LEGUMBRES.

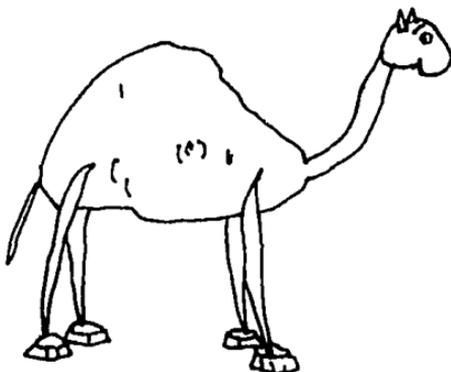
EL FAMOSO DODO: No es mucha la gente que conoce a este pájaro; de modo que nadie protestará por su apariencia. Su cuerpo y su cabeza son dos zanahorias, una grande y otra pequeña, sujetas al cuerpo con un palillo de madera. Se atraviesa con un alambre la zanahoria grande, para que conserve la forma. La cola es la parte superior de la zanahoria, y sus patas dos lápices insertados en las mitades de una papa. Los ojos se hacen con bolitas de estambre, y las alas con plumas.



UN CANGURO COMESTIBLE: Al extremo menor de una pera se sujeta la punta de otra, con un palillo de madera. Se pueden recortar unas buenas orejas de cartón, y la cola y patas se hacen con ejotes ensartados en un alambre, como se muestra en la figura. Con granos de arroz se hacen ojos brillantes. Tanto el canguro saltarán como todos los animales de este zoológico tendrán aspecto mucho más salvaje si les pintan los labios con un poco de pimientón.



EL CAMELLO: Se tiene la mitad del trabajo cuando se encuentra un papa de la forma adecuada para hacer un camello. El cuello y las patas se hacen con ejotes atravesados por rizadores para el pelo. Una buena ciruela forma una cabeza encantadora, con granos de arroz ponle los ojos y habas formando las orejas. Unas pequeñas rodajas de papa le servirán de pies



**MANUAL DE ATENCION DE ENFERMERIA PARA LOS PACIENTES CON
ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO DE MAYOR DIAGNOSTICO
ATENDIDOS EN LA UNIDAD DE GENETICA DE LA NUTRICION DEL
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA - UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO**

INDICE

I. INTRODUCCION	1
II. OBJETIVOS	2
III. FUNCION DEL EQUIPO DE SALUD	3
IV. ASISTENCIA ESPECIFICA A PACIENTES CON EIM	5
Objetivos	5
Acciones de enfermería	5
Etapa neonatal	5
Etapa pre-escolar y escolar	6
V. AMINOACIDOPATIAS	7
Fenilcetonuria	7
Enfermedad de orina de jarabe de maple	7
Defecto del ciclo de la urea	8
VI. TRASTORNOS DE LOS CARBOHIDRATOS	8
Glucogenosis	8
Galactosemia	8
VII. ASISTENCIA GENERAL A LA ATENCION DE PACIENTES CON EIM	10
VIII. ASISTENCIA EN LA CONSULTA EXTERNA	10
Objetivos	10
Acciones de enfermería	10
Actividades durante la consulta	10
IX. ASISTENCIA EN LA VALORACION	12
Objetivos	12
Acciones de enfermería	12
X. ASISTENCIA EN EL EXPEDIENTE CLINICO	13
Objetivos	13
Acciones de enfermería	13
XI. ASISTENCIA EN LA TOMA DE MUESTRAS DE LABORATORIO	14
Objetivo	14
Acciones de enfermería	14
XII. Tamiz neonatal, metabólico, y flurometría	14
Material y Equipo	14
Técnica	14

XIII. Muestra de sangre para HPLC	16
Material y Equipo	16
Técnica	16
XIV. Muestra de orina para CGEM, HPLC, tamiz metabólico	17
Material y Equipo	17
Técnica	17
XV. ASISTENCIA EN LA SOMATOMETRIA	18
Objetivos	18
Acciones de enfermería	18
XVI. ASISTENCIA EN LA NUTRICION	19
Objetivos	19
Acciones de enfermería	19
XVII. ASISTENCIA EN LA ALIMENTACION POR SONDA NASOGASTRICA	21
Objetivos	21
Acciones de enfermería	21
XVIII. ASISTENCIA EN LA ALIMENTACION POR GASTROSTOMIA	22
Objetivos	22
Acciones de enfermería	22
XIX. ASISTENCIA EN PROBLEMAS DERMATOLOGICOS	23
Objetivos	23
Acciones de enfermería	23
XX. ASISTENCIA EN LA PREVENCION DE PROCESOS INFECCIOSOS	24
Objetivos	24
Acciones de enfermería	24
XXI. ASISTENCIA EN LA ESTIMULACION TEMPRANA	25
Objetivos	25
Acciones de enfermería	25
neonatal	25
pre-escolar	26
escolar	26
XXII. ASISTENCIA EN EL ASESORAMIENTO GENETICO	27
Objetivos	27
Acciones de enfermería	27
XXIII. ASISTENCIA EN EL APOYO PSICOLOGICO AL PACIENTE Y/O FAMILIARES	28
Objetivos	28
Acciones de enfermería	28

XXIV. ACTIVIDADES POR NIVELES DE ATENCION	30
Primer nivel	30
Segundo nivel	30
Tercer nivel	30
XXV. BIBLIOGRAFIA	31
XXVI. ANEXO	32

INTRODUCCION

Este manual ha sido realizado con la finalidad de proporcionar los elementos de organización básicos e indispensables para el desarrollo de las actividades de enfermería, enfocadas a la atención del paciente con deficiencia genética hereditaria, también conocido como, error innato del metabolismo, desde su diagnóstico hasta su tratamiento.

Considero importante que todo estudiante y/o profesional de enfermería tenga presente cada uno de los procedimientos que se mencionan en este manual, con la finalidad de brindar la mejor atención al paciente abarcando desde el diagnóstico hasta el tratamiento.

Cabe mencionar que este manual, también hace referencia de aquellos cuidados específicos y complicaciones que pueden alterar el curso de su enfermedad.

Es importante aclarar que se mencionan aquí, con más detalle, aquellos procedimientos que resultan ser no muy conocidos por el estudiante y/o profesional de enfermería que se inicia en el campo de los errores innatos del metabolismo.

OBJETIVOS

Conocer los elementos básicos e indispensables para el óptimo desarrollo de las actividades de enfermería, enfocados al diagnóstico y tratamiento de los pacientes con errores innatos del metabolismo.

Con base al objetivo anterior, adquirir un criterio que permita la comprensión y la relación de las diferentes patologías que integran los errores innatos del metabolismo y con ello determinar las acciones de enfermería que se darán a los pacientes.

Obtener criterios para orientar a el paciente y/o familiares, en todo momento.

FUNCION DEL EQUIPO DE SALUD

Debido a que los EIM son una serie de padecimientos genéticos que ponen en peligro constante la vida del paciente y que puede causar la muerte temprana o incapacidad permanente, con riesgo de afectar a uno o varios miembros de una familia, es necesario, que diferentes miembros del equipo de salud trabajen conjuntamente para formar la base del equipo que otorgará diferentes servicios durante el diagnóstico y tratamiento de estos pacientes.

La función del equipo de salud, es lograr el alcance de los objetivos médicos y familiares, las actividades del médico, enfermería, trabajadora social, dietista, químico, etc. permiten enfrentar los problemas y resolverlos en forma integral.

El primer contacto será con el médico, cuando se sospeche la enfermedad en la etapa prenatal o por manifestaciones clínicas del paciente, es de vital importancia en esta etapa diagnosticar un EIM, ya que de esto dependerá el asesoramiento genético evitando que reaparezca en algún otro miembro de la familia, el control definitivo de la fertilidad o por lo contrario dar la seguridad a la pareja de que podrán tener hijos completamente normales.

·Será responsabilidad de la enfermera proporcionar educación para la salud a través de pláticas para evitar matrimonios consanguíneos, riesgo del embarazo en la edad avanzada y fomentar los cuidados perinatales continuos.

Durante la atención en la consulta se debe observar al paciente en busca de signos que ayuden a la confirmación del diagnóstico, así como para la toma de productos, el análisis del árbol genealógico proporciona información de los mecanismos de transmisión hereditaria, los estudios de gabinete, laboratorio, bioquímica, citogenética, establecen las bases para la integración del estudio genético.

El genetista y el bioquímico, desempeñan un papel fundamental en la detección de EIM y en la investigación de los mecanismos bioquímicos que producen, para instituir un tratamiento eficaz antes de que haya daño orgánico irreversible.

Una vez confirmado el diagnóstico, la atención del paciente durante la consulta será primordial; los datos que se obtengan a través de la exploración física (somatometría, toma de signos vitales), exámenes de laboratorio y gabinete, interrogatorio sobre la alimentación, serán determinantes para el adecuado manejo de este; la enfermera debe ser cuidadosa en la obtención de muestras de laboratorio, somatometría utilizando correctamente las técnicas así como la observación constante al paciente y/o familiares en busca de signos que pueden estar afectando al paciente.

La nutrióloga es la encargada de analizar, calcular las dietas así como proporcionar las fórmulas especiales para los pacientes según su diagnóstico, además de dar orientaciones sobre preparación de los alimentos.

La trabajadora social detecta el origen de problemas que afectan la estructura familiar a través de estudios psicosociales. Relaciona al paciente con los organismos de protección y readaptación social y toma en cuenta sus intereses, habilidades y en adultos jóvenes las posibilidades potenciales de trabajo. Participa también en la asesoría de aspectos legales o jurídicos.

La comunicación entre los diferentes profesionales de salud que atienden al paciente debe ser constante, ya que entre todos se expondrán los problemas detectados y se darán posibles soluciones para mejorar el nivel de vida del paciente, el equipo de salud decidirá de que manera se le proporcionará esta información al paciente y/o familiar; ésta puede ser por manuales, boletines, sesiones, etc.



ASISTENCIA ESPECIFICA A PACIENTES CON:

La participación de enfermería a pacientes con errores innatos del metabolismo, es muy importante debido a que es personal que tiene estrecho contacto con estos y los cuidados serán determinantes para la evaluación de dichos padecimientos crónicos.

OBJETIVOS

- Colaborar en la precisión del diagnóstico.
- Prevención de posibles complicaciones.
- Tratamiento de los problemas que se presentan.
- Rehabilitación para evitar mayor daño de la integridad del paciente.

ACCIONES DE ENFERMERIA

ETAPA NEONATAL

Conocer la historia del paciente en busca de:

1. Bajo peso al nacimiento.
2. Parto pretérmino.
3. Dificultades perinatales.

Explorar al paciente en busca de los siguientes datos:

4. Olor sui generis.
5. Rechazo al alimento.
6. Vómito.
7. Hipotonía, letargia, coma.
8. Convulsiones de difícil control.
9. Visceromegalia.

Procedimientos para el diagnóstico:

1. Toma de muestras para descartar algún error innato del metabolismo según diagnóstico que se sospeche.
2. Atención específica para cada uno de los signos o síntomas que se presenten.

Atención una vez confirmado el diagnóstico:

1. Inicio inmediato de tratamiento dietético con fórmula especial por alimentación asistida (sonda nasogástrica o gastrostomía).
2. Somatometría.
3. Administración de medicamentos acordes al diagnóstico.
4. Toma de muestras de laboratorio para control.
5. Estimulación temprana.
6. Identificar cualquier dermatitis que se presente.
7. Evitar procesos infecciosos.
8. Dar tratamiento oportuno a cualquier complicación que se presente.
9. Apoyo psicológico al paciente y familiares.

ETAPA PRE-ESCOLAR Y ESCOLAR

1. Somatometría.
2. Toma de muestras de laboratorio para control.
3. Colaboración en el tratamiento dietético proporcionando dietas bajas en proteínas.
4. Llevar control de expediente y hojas de control.
5. Exploración meticolosas en busca de signos característicos de alarma del padecimiento
6. Estimulación temprana.
7. Apoyo psicológico al paciente y familiares.

Es de vital importancia proporcionar una educación constante mediante el reforzamiento de conductas utilizando como medios la educación sexual, consejo genético para fomentar un mejor estilo de vida.

AMINOACIDOPATIAS

FENILCETONURIA

Vigilar la presencia de las siguientes manifestaciones:

1. Olor característico de la orina y sudor a "rancio" o "ratón".
2. Dermatitis en zonas expuestas al sol.
3. Cambio de coloración en cabello, piel (güero).
4. Hiperactividad o agresividad.
5. Retraso mental.
6. Pobre ganancia o pérdida de peso.
7. Aminoaciduria.
8. Elevación o disminución de fenilalanina en plasma.
9. Anemia.
10. Proporcionar dieta baja en proteínas.

En caso de que se trate de pacientes femeninos se les recomendará que en casos de deseo de embarazo deberá ser planeado, debido a las complicaciones perinatales son tan importantes que el control será por restricción dietética y control por exámenes de laboratorio.

ENFERMEDAD DE URINA EN JARABE DE MAPLE

Vigilar la presencia de las siguientes manifestaciones:

1. Olor característico de cerumen y orina a jarabe de maple.
2. Pérdida o poca ganancia de peso.
3. Enrojecimiento de la mucosa bucal.
4. Fisuras en las comisuras de la boca.
5. Presencia de dermatitis en las áreas del pañal o acrales.
6. Temblores de las extremidades.
7. Descamación de la piel por periodos prolongados.
8. Pérdida del apetito.
9. Irritabilidad, apatía.
10. Aminoaciduria.
11. Niveles de, leucina, isoleucina, valina.
12. Proporcionar dieta baja en proteínas.

En estos pacientes será de elección practicar la gastrostomía debido a que el control metabólico es sumamente difícil y las descompensaciones metabólicas casi siempre son producidas por desnutrición lo que los conduce a la muerte a corto plazo.

DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA

Vigilar la presencia de las siguientes manifestaciones:

1. Pérdida o poca ganancia de peso.
2. Hiperactividad.
3. Anemia.
4. Hepatomegalia.
5. Cataratas.
6. Niveles de amonio.
7. Proporcionar dieta baja en proteínas.

TRASTORNOS DE LOS CARBOHIDRATOS

GLUCOGENOSIS

Vigilar la presencia de las siguientes manifestaciones:

1. Hepatomegalia.
2. Hipoglucemias de repetición.
3. Trastornos neurológicos.
4. Anemia.
5. Proporcionar dieta rica en carbohidratos.
6. Aumento excesivo de peso.
7. Niveles de colesterol en sangre.

GALACTOSEMIA

Vigilar la presencia de las siguientes manifestaciones:

1. Pérdida de peso o poca ganancia.
2. Dermatitis en zonas expuestas al sol.
3. Diarrea.
4. Infección por E coli.
5. Hepatomegalia.
6. Cataratas.
7. Proporcionar dieta baja en galactosa.

La vigilancia de enfermería en la presencia de estos signos y síntomas son de vital importancia, ya que a través de ellos se verá si el tratamiento dietético tiene éxito, ya que este es el principal control de estas patologías; cuando se presenten complicaciones que involucren órganos y sistemas ya sea por diagnóstico tardío o

falla en el tratamiento se canalizarán a los servicios correspondientes y se establecerá una coordinación para el manejo de estos.

ASISTENCIA GENERAL A LA ATENCION DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

ASISTENCIA EN LA CONSULTA EXTERNA

El control periódico permite detectar alteraciones en diversas etapas, manifestadas por detención o alteraciones en el desarrollo psicomotor, talla baja, malformaciones esqueléticas, fracturas patológicas, deficiencia mental, falta de desarrollo de características sexuales secundarias y amenorreas, cuyo estudio es un esfuerzo multidisciplinario.

OBJETIVOS:

Control de su tratamiento

Prevención de complicaciones.

Atención a las patologías concomitantes que puedan presentarse.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. Preparar el ambiente del consultorio. Vigilar que esté limpio, en orden, equipado, con todo el material a necesitar, revisar que funcionen las lámparas, mesa de exploración. Contar con la ropa necesaria: campos, batas, sábanas.
2. Disposición administrativa. Contar con toda la papelería necesaria. Hojas de control, libretas, recetarios, órdenes de laboratorio.
3. Disposición de una ambiente agradable. Es función de la enfermera procurar que el ambiente dentro de un consultorio no sea frío, seco, sin vida, que impida a el paciente y/o familiar sentirse en confianza.

ACTIVIDADES DURANTE LA CONSULTA

1. Llamar al paciente por su nombre. Es importante que desde este momento se proporcione toda la confianza al paciente y/o familiar, pues el sentirse bien recibido puede aminorar las tensiones que tenga desde antes de pasar a la consulta.
2. Colaborar en la exploración y el interrogatorio (de esto se darán los detalles más adelante).
3. Proporcionar el material y equipo al médico. Esto agilizará los procedimientos de exploración.

4. Registro de signos vitales.
5. Somatometría (se darán detalles más adelante).
6. Participación en la toma de muestras (se darán detalles más adelante).
7. Participación en el esclarecimiento de dudas que pueda tener el paciente y/o familiares. De aquí la importancia de dar confianza a éstos para que puedan manifestar sus temores.
8. Participación en la educación para la salud.
9. Seguir manteniendo en orden el consultorio.
10. Hacer los informes y anotaciones pertinentes.

ASISTENCIA EN LA VALORACION

Una responsabilidad importante de la enfermera es la valoración de los pacientes. En cada procedimiento del cuidado de enfermería, la enfermera es solicitada para obtener información con el objeto de determinar los problemas del paciente, establecer prioridades para su tratamiento y planear sus cuidados.

OBJETIVOS

Llevar a cabo la valoración de cada paciente mediante la recopilación de información para todas las áreas pertinentes, y utilizar los sentidos a través de un método sistemático.

Identificar los problemas más simples del paciente a partir de los datos reunidos.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. Realizar la valoración inicial y constante de los pacientes, ya que proporciona información esencial relacionada con la identificación de problemas, y esta no podrá efectuarse sin consultar la información contenida en la historia clínica.
2. Entrevista, ésta se realizará haciendo preguntas específicas a cerca de su estado de salud.
3. La observación general es una fuente para adquirir experiencia. Siempre que está en contacto con el paciente debe observarlo cuidadosamente, poniendo mucha atención en los detalles.
4. O. físico, se tomarán los signos vitales y somatometría.

ASISTENCIA EN EL EXPEDIENTE CLINICO

El expediente, o historia del paciente, lo utilizan los miembros del equipo de cuidados de la salud para observar el progreso del paciente y para saber lo que debe hacerse en relación con dicho progreso por otros miembros del equipo. También sirve como un registro legal de los cuidados y se utiliza para determinar la calidad de los mismos; por lo tanto son muy importantes la precisión, legibilidad, orden y claridad.

OBJETIVOS

Sirve para comunicarse con más eficacia con otros miembros del equipo de salud que se dedican a la atención integral del paciente.

Ofrece material para la investigación.

Como base de datos para el futuro y anticipar las necesidades de salud de las personas con una enfermedad determinada.

Parte de la educación de estudiantes de las diferentes disciplinas de salud.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. Será la encargada de llevar los expedientes del Instituto Nacional de Pediatría y de la Unidad de Genética de la Nutrición en orden.
2. Verificará que cada uno de los expedientes cuente con: hoja de concentración de datos de laboratorio, de control dietético, y concentración de aminoácidos debidamente llenadas.
3. Que los resultados de exámenes de laboratorio y gabinete estén anexados para el momento de su consulta.

ASISTENCIA EN LA TOMA DE MUESTRAS DE LABORATORIO

Las muestras que obtiene la enfermera, o los asistentes, pueden ser la clave para el diagnóstico y tratamiento del paciente. Para efectuar bien esta actividad, la enfermera debe conocer los motivos para llevar a cabo las pruebas, la preparación necesaria del paciente, los métodos correctos para obtener y manejar las muestras, y el cuidado ulterior de los mismos.

OBJETIVO

Obtener y manejar muestras en forma correcta, con especial atención a las necesidades y comodidad del paciente.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. La obtención de muestras de sangre para tamiz neonatal, metabólico, flurometría y cromatografía líquida de alta resolución (HPLC).
2. Recolección de muestras de orina para Tamiz metabólico, pruebas especiales, HPLC y cromatografía de gases por espectometría de masas (CGEM).

TAMIZ NEONATAL, METABOLICO Y FLUROMETRIA

MATERIAL Y EQUIPO

1. Requisición de laboratorio y tarjeta de papel filtro llenadas con los datos personales del paciente.
2. Torundas alcoholadas.
3. Lanceta estéril.

TECNICA

1. Explicar la técnica al paciente y/o al familiar.
2. Procure no tocar los círculos de la tarjeta de papel filtro con los dedos para evitar contaminarlos (ver anexo 1).
3. Las muestras para tamiz neonatal se tomarán desde los 2 los 28 días de nacido.

4. Para tomar las muestras de tamiz neonatal, metabólico y fluometría, será necesario que ingiera una dieta rica en proteínas y espere de 2 a 4 horas como máximo.
5. El lugar de punción será el talón o el dedo pulgar dependiendo de la edad (en el talón hasta los 4 meses de edad).
6. Identificar el área de punción.
7. Inmovilice el pie o la mano.
8. Limpie el área de punción con la torunda y deje evaporar el exceso de alcohol.
9. Puncione el talón o el dedo con un solo movimiento, continuo y seguro.
10. Si la sangre no fluyera, coloque el pie o la mano por debajo del nivel del corazón y frote la pierna o el brazo para producir una mayor afluencia de sangre.
11. Elimine la primera gota con un algodón limpio y espere a que se forme una segunda gota.
12. Ponga en contacto la superficie de la tarjeta con la gota de sangre y deje que se impregne por completo el círculo teniendo cuidado de que la piel no toque la tarjeta.
13. La gota debe ser suficientemente grande para saturar el círculo completo e impregne hasta la cara posterior de la tarjeta de papel filtro.
14. Espere una nueva gota.
15. Repita el mismo procedimiento hasta que haya llenado todos los círculos de la tarjeta.
16. Una vez completa la recolección de sangre, presione el área de la punción con un algodón limpio.
17. Deje secar la tarjeta y procure no tocar con los dedos los círculos que contienen las muestras de sangre.

MUESTRA DE SANGRE PARA HPLC

MATERIAL Y EQUIPO

1. Una requisición de laboratorio y etiqueta para la muestra.
2. Torundas alcoholadas.
3. Una aguja del No. 20 estéril.
4. Tres tubos de ensaye de capacidad de 10 ml.
5. Una pipeta Pasteur.
6. Una bombilla
7. Papel parafilm
8. Agua.
9. Una balanza
10. Una centrífuga

TECNICA

1. Llenar la requisición de laboratorio y la etiqueta con los datos del paciente.
2. Explicar el procedimiento al paciente y/o familiar.
3. Identificar el área de punción.
4. Limpiar el área de punción con una torunda alcoholada.
5. Con la aguja, puncionar una vena y con un tubo obtener de 1 a 2 ml. de sangre.
6. Posteriormente colocar en la balanza de un extremo el tubo con la muestra del paciente y de el otro un tubo de ensaye vacío el cual se llenará con agua hasta balancear la muestra.
7. Centrifugar la muestra a una velocidad de 2000 revoluciones por minuto durante cinco minutos.
8. Colocar la bombilla en la pipeta Pasteur.
9. Sacar la muestra cuidadosamente de la centrífuga y con la pipeta extraer el plasma.
10. En el otro tubo de ensaye colocar el plasma, etiquetarlo y cubrir el orificio con papel parafilm.
11. Congelarlo inmediatamente.

MUESTRA DE ORINA PARA CGEM, HPLC Y TAMIZ METABOLICO

MATERIAL Y EQUIPO

1. Requisición de laboratorio y etiqueta
2. Frasco limpio o bolsa recolectora de orina según las necesidades del paciente.

TECNICA

1. Se explicará el procedimiento
2. Pedir al paciente y/o familiar le proporcionen una dieta rica en proteínas y después de 2 a 4 horas como máximo recolectar la orina.
3. Llenar la solicitud de laboratorio y la etiqueta con los datos del paciente.
4. Proporcionar el frasco o la bolsa recolectora de orina al paciente y/o familiar.
5. En caso de bolsa recolectora explicar el procedimiento.
6. Una vez obtenida la muestra, etiquetarla y congelarla inmediatamente.

ASISTENCIA EN LA SOMATOMETRIA

La medición de estas permite determinar las necesidades de líquidos, nutrimentos, calcular la dosis y valorar la respuesta al tratamiento o descubrir modificaciones anormales indicativas de enfermedad.

OBJETIVOS

Valoración nutricional.

Respuesta de la eficacia del tratamiento.

Conocer las variantes de estos signos para relacionarlas con el estado, desarrollo y evaluación del niño.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. Explicar el procedimiento al paciente y/o al familiar.
2. Verificar que la báscula esté nivelada
3. Se le pedirá al paciente y/o familiar que se retire la ropa y el calzado para asegurar una medición exacta de peso y talla.
4. Pedir al paciente se ponga de pie y erecto sobre la plataforma sin moverse y se procederá a pesarlo; en la misma posición para medirlo se le pedirá que levante la mirada y se colocará la barra medidora sobre la parte más alta de su cabeza.
5. Cuando el paciente sea neonato se le retirará la mayor cantidad de ropa posible y se colocará sobre la báscula pesa bebé previamente nivelada, la enfermera pondrá una de sus manos encima del paciente teniendo la precaución de no tocarlo mientras lo pesa.
6. Se medirá en el infantómetro colocando su cabeza en dirección a donde la cinta métrica esté en cero, se apoyará una mano sobre las rodillas sin lastimarlo y con la barra medidora se colocará en la planta de los pies.
7. Para medir el perímetro cefálico se levantará la cabeza del niño con una mano y se deslizará la cinta con la otra, por debajo de la cabeza; se colocará la cinta a nivel del occipucio y parte media de la frente y se procederá a hacer la lectura.
8. El perímetro abdominal se realizará sosteniendo con una mano la espalda del niño o introducir esta debajo de la cintura de el niño, con la otra mano se deslizará la cinta y se colocará la cinta a la altura de la cicatriz umbilical y efectuar la lectura.

ASISTENCIA EN LA NUTRICION

En los errores innatos del metabolismo el tratamiento dietético se considera como lo más importante que el equipo multidisciplinario de salud puede realizar para controlar dichas enfermedades y prevenir secuelas.

OBJETIVO

Diagnosticar oportunamente posibles complicaciones por las deficiencias nutricionales (proteína-vitamina-energía).

Lograr un buen estado nutricional reflejado como buen peso y buena talla.

Colaborar en la educación nutricional.

ACCIONES DE ENFERMERIA

Los signos y síntomas de nutrición insuficiente de mayor importancia que ameritan ser comunicados son:

1. Cambios anormales en el peso corporal.
2. Debilidad, fatiga, anorexia.
3. Crecimiento retardado.
4. Síntomas de hipoglucemia.
5. Síntomas de anemia.
6. Sequedad y dureza del tejido epitelial.
7. Lesiones de la piel, la lengua o las mucosas.
8. Irritabilidad excesiva.
9. Detención del desarrollo psicomotor.

Cuando el paciente no ingiere una dieta bien balanceada, debe recomendársele que incluya en la dieta alimentos que proporcionen los nutrientes adecuados.

Deben motivarse a los familiares para que sigan las siguientes pautas y con esto mejoren el estado nutricional del paciente.

10. Se proporcionará al paciente un ambiente placentero.
Es de utilidad la compañía grata.
Debe evitarse el aspecto desagradable de las cosas, los ruidos y los olores no gratos.
11. Se proporcionará al paciente comodidad física y emocional.
Debe evitarse o aliviarse el dolor.

- Es preciso evitar trastornos emocionales.
12. Se proporcionará (de ser posible)
 - Un bonito servicio de mesa.
 - Alimentos apetitosos y variados.
 - Alimentos que agraden en especial al paciente y según su nivel cultural.
 - Porciones de tamaño adecuado al estado general del paciente.
 13. La alimentación puede favorecerse:
 - Dándole alimentos a una temperatura adecuada.
 - Haciéndole comprender la importancia de la alimentación.
 - Haciéndole más cómodo el acto de comer.
 - El alimento se sirve listo para comerlo.
 - Se coloca al paciente en una postura cómoda.
 14. Dando suficiente tiempo para comer.
 15. Procurando la autoalimentación sin ayuda, según las necesidades de cada paciente.
 16. Dado que algunos de estos pacientes tienen retraso psicomotor, es muy importante tener en cuenta la alimentación por sonda nasogástrica o bien la realización de gastrostomía (cuando esté indicada).

ASISTENCIA EN LA ALIMENTACION POR SONDA NASOGASTRICA

El propósito de alimentación por sonda es mejorar el estado nutricional de los pacientes que son incapaces de ingerir comida normalmente. Las fórmulas de alimentación por sonda pueden proporcionarles una dieta completa con un buen equilibrio (excepto fibra y material no digerible como la celulosa). Una de las funciones principales de la enfermera es proporcionar alimentación por sonda nasogástrica cuidadosa y eficazmente hasta que los pacientes puedan comer por sí mismos.

OBJETIVO

Administrar alimentación por sonda, usando la fórmula apropiada y el agua en cantidades apropiadas, y observar las precauciones de seguridad.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. Verificar la orden médica y recordar el nombre del paciente, el tipo de fórmula y la cantidad de agua que deberá darse, la hora y cualquier mediación oral.
2. Lavarse las manos.
3. Caliente la fórmula a temperatura ambiente.
4. Prepare la bandeja. Use el método de administración y el equipo adecuado del hospital.
5. Explique al paciente y/o familiar lo que se va hacer.
6. Coloque al paciente en posición de semi-fowler.
7. Pruebe la colocación de sonda debido a que pudo haber salido de su lugar, es importante revisar su posición cada vez, antes de la alimentación. Es mejor usar el método más confiable, o sea, aspirando el contenido gástrico. Esta es una medida conveniente que permite una revisión de la digestión previa. Recuerde que cualquier cantidad de contenido gástrico siempre deberá regresarse al estómago de manera que no afecte el equilibrio químico.
8. Administre primero una pequeña cantidad de agua (para asegurarse de que la sonda es permeable); enseguida las medicaciones ordenadas y posteriormente la fórmula. Continúe enjuagando la sonda con el resto del agua para quitar restos de fórmula.

ASISTENCIA EN LA ALIMENTACION POR GASTROSTOMIA

La gastrostomía permite administrar por vía directa al estómago alimentos líquidos se usa como alternativa de alimentación nasogástrica o intravenosa, permite que el paciente se alimente por si mismo o con la ayuda de sus familiares.

OBJETIVOS

- Logro de la nutrición adecuada.
- Conservación de la integridad de la piel.
- Prevención de infecciones,
- Conocimientos suficientes a cerca del régimen alimenticio.

ACCIONES DE ENFERMERIA

Por el fácil manejo de gastrostomía por botón se le enseñara al paciente y/o familiar:

1. La dieta que se proporcione deberá proporcionarse a la temperatura ambiente.
2. Se le enseñará al paciente la forma de preparado de los alimentos.
3. Después de que cicatriza la herida alrededor del botón ya no será necesario la técnica aséptica , sin embargo deberá hacerse una limpieza escrupulosa.
4. El lavado diario con jabón y agua alrededor de la herida y la aplicación de cremas será de gran utilidad.
5. Sin embargo se deberá evaluar continuamente el estado de la piel en busca de maceración, irritación o excoriación.
6. Brindar apoyo psicológico debido al cambio de imagen física.
7. Se le proporcionará un pequeño manual para el cuidado y en caso de duda deberá consultar a su médico.

ASISTENCIA EN PROBLEMAS DERMATOLÓGICOS

Generalmente cuando los pacientes tienen niveles elevados o disminuidos de los aminoácidos, se verán manifestados en dermatitis las cuales requieren cuidados especiales.

También las deficiencias vitamínicas y de oligoelementos pueden manifestarse como dermatopatías.

OBJETIVOS

Descartar la posibilidad de descompensación metabólica.

Valorar la eficacia o fallas del tratamiento dietético.

Descartar procesos infecciosos.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. Evitar la exposición al sol de las partes afectadas.
2. Lavar o bañar al paciente con jabón neutro.
3. Utilizar cremas humectantes del tipo de la cold-cream.
4. En caso de infección enseñar la técnica para lavado de lesiones y para utilización de cremas, pomadas y ungüentos.
5. Favorecer el buen manejo dietético.
6. Enseñar los signos de alarma de las dermatitis o en caso de complicación para que se notifiquen de inmediato.

ASISTENCIA DE ENFERMERIA EN LA PREVENCION DE PROCESOS INFECCIOSOS

La inestabilidad metabólica conlleva a una "baja de defensas" la que propicia que los pacientes se infecten fácilmente, aunado a que en la infancia los niños se enferman de patologías características de la edad como (enfermedades de vías respiratorias altas, gastroenteritis, varicela, sarampión, etc.).

OBJETIVOS

Prevenir, diagnosticar y tratar procesos infecciosos.

ACCIONES DE ENFERMERIA

Gula práctica para la prevención de infecciones:

1. El ambiente inmediato (muebles, ropa de cama, paredes, piso) deben estar libres de polvo.
2. Las corrientes de aire deben estar controladas y procurar que haya una buena ventilación.
3. Debe controlarse la cantidad de insectos.
4. Los objetos que puedan albergar organismos patógenos deberán lavarse.
5. La piel, el pelo, las uñas y las membranas mucosas descubiertas han de mantenerse limpias.
La piel no deberá estar excesivamente húmeda.
Conviene el lavado frecuente de manos, sobre todo en la preparación de alimentos.
6. Las heridas deben limpiarse y protegerse según sea necesario.
7. Debe procurarse la inmunización de los lactantes y preescolares.
8. Conviene recomendar a los padres que acudan al médico cuando alguno de sus hijos sufra de un proceso infeccioso.
9. Todos los alimentos que se ingieran deberán mantenerse limpios.
No se deberá consumir alimentos de preparación dudosa.
Los alimentos enlatados que tengan mal olor y burbujas de gas en el líquido que contengan no deben comerse.

Debe sospecharse que sufren de infección los individuos que padecen los siguientes síntomas y conviene tomar las medidas necesarias para protegerlos.

1. Fiebre.
2. Lesiones en la piel y mucosas.
3. Malestar en los procesos corporales normales.
4. Vómito y diarrea.
5. Secreciones anormales.

ASISTENCIA EN LA ESTIMULACION TEMPRANA

Muchos de los errores innatos del metabolismo cursan con retraso psicomotor, debido a encefalopatías difusas que ocasiona que estos pierdan la coordinación de movimientos finos, motores y retardo mental profundo y progresivo que puede ser mortal, debido al difícil control metabólico, de aquí la importancia de que la enfermera participe y oriente.

OBJETIVO

Prevenir, tratar y/o rehabilitar a los pacientes con daño cerebral neurológico.

ACCIONES DE ENFERMERIA

La familia deberá aprender a darse cuenta de lo que hace su hijo, solo así sabrá como y por qué actúa así, y de esta manera sabrá que hacer ahora y después con el.

ETAPA NEONATAL

1. Deberán corregir posiciones del niño para que pueda moverse a gusto y vaya intentando cosas nuevas.
2. Deberán observarlo para ver: lo que le gusta, le molesta y que le cuesta hacer.
3. No dejarlo llorar por mucho tiempo.
4. Cuando carguen al niño procurar:
 - pegarlo al cuerpo sin apretarlo
 - sostener siempre la cabeza no tomarlo por el cuello.
 - Arrullar al niño para que sienta que están con él.
5. Atención durante la comida:
 - hacer un horario más o menos fijo para comer dándole apoyo con el cuerpo.
 - nunca hay que alimentarlo acostado
 - después de comer dejarlo un rato entre los brazos y después acostarlo siempre boca abajo y de lado.
 - en caso necesario se le dará alimentación por sonda nasogástrica.
6. Ejercicios:
 - para que el niño pueda moverse debe tener el cuerpo libre.
 - no debe estar en un solo lugar, ni en una misma posición por mucho tiempo
 - no usar la almohada porque deja el cuello en el aire y eso cansa al niño.
 - será muy importante estimularlo con las caricias

se le dará masaje, para esto será necesario colocarse enfrente de el estar tranquilo y de buen humor. Mientras lo toca estará viendo su cara, platicando, con esto sabrá si le gusta o no, si va muy rápido o si lo tiene que hacer más suave.

PRE-ESCOLAR

1. Es necesario enseñarle el mundo, sacarlo al patio, parque o jardín.
2. Hablarle mientras realiza otras actividades.
3. Evitar el uso de andadera, debido a que el niño tiene que sentir que él puede moverse. no algo que lo mueve.
4. Será muy importante que cuando el niño empiece a comer sea en compañía de su familia.
5. Se debe infundir la confianza al niño de que puede hacer las cosas, aunque se equivoque.
6. Enseñarle nuevos juegos.
7. Cuando se le compre algún juguete es importante no decirle que es y como funciona, sino que el lo descubra por si mismo.
8. Es necesario permitir que el niño cuando empiece a descubrir algo como abrir puertas, cajones lo haga solo aunque se tarde.
9. Permitir la intervención con otros niños de su misma edad y dejar que solos jueguen y pongan las reglas del juego, solo cuando peleen ayudarles a solucionar sus problemas.

ESCOLAR

1. Es importante que cuando el niño vaya a la escuela y le dejen tareas, solamente limitarse a guiarlo en la realización de estas, pero no hacérselas.
2. Cuando se prometa un premio o estímulo, deberá cumplirse.
3. El premio o estímulo no deberá ser ostentoso.
4. Se deberá fomentar las actividades físicas hasta la medida de lo posible, a través de juegos que el proponga.
5. El niño deberá colaborar en las actividades de la casa propias para su edad y complejidad haciéndolo sentir como parte funcional de la familia.
6. Se fomentarán acciones que permita que el niño se sienta autosuficiente para comer, lavarse las manos, dientes etc.
7. Procurar que sus juegos sean pedagógicos para que a través de estos adquiera seguridad, conocimiento sobre las cosas.

Cuando el paciente tenga retraso psicomotor el cual amerite tratamiento a través de los servicios de foniatría, terapia física, etc. es de suma importancia que acuda a sus citas así como que repita éstos ejercicios en su casa.

ASISTENCIA EN EL ASESORAMIENTO GENETICO

Es un proceso de comunicación relacionado con problemas humanos que se generan con la recurrencia de una enfermedad hereditaria en una familia o su riesgo de recurrencia.

OBJETIVOS

Identificar los métodos a utilizar para ayudar a la familia a afrontar la crisis por el nacimiento de un hijo con algún EIM.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. La información que se proporcione a los familiares deberá ser por hechos honestos que se puedan observar y comprobar.
2. La enfermera se abstendrá de ofrecer tranquilización señalando que todo está bien.
3. Al proporcionar información se logrará:
 - conservar la confianza en el médico y la enfermera.
 - aceptar la realidad de la situación disipando las fantasías y concepciones erróneas.
 - movilizar los medios de apoyo internos y externos.
4. Ayudar a la familia a canalizar su ira al exterior, y no contra el personal o demás miembros de la familia.
5. Adaptarse a los sentimientos de los padres y/o el paciente.
6. Propiciar la intimidad con el paciente para aclarar los sentimientos y temores.
7. Facilitar acercamiento con otras familias que tengan hijos con algún EIM.

ASISTENCIA EN EL APOYO PSICOLOGICO AL PACIENTE Y SUS FAMILIARES

Debido a que los errores innatos del metabolismo son padecimientos crónicos se le debe proporcionar al paciente y sus familiares una base para conservar su equilibrio psicosocial, ya que el ser humano debe tener buenas relaciones con otras personas, individuales y de grupo.

OBJETIVOS

Lograr una buena comunicación paciente-familiar y personal que lo atiende.

Ayudar al paciente y sus familiares a aceptar su padecimiento.

Proporcionar los elementos necesarios para fomentar en el paciente una autosuficiencia en el control de su tratamiento.

ACCIONES DE ENFERMERIA

1. El sentirse cuidado por otra u otras personas es necesario para su homeostasia psicológica.
Las actitudes de las personas que lo rodean que indiquen que el paciente es digno de atención, ayuda o preocupación, contribuyen a que se sienta atendido y cuidado.
La presencia física de las personas por las que siente cariño reafirman su confianza.
El compartir experiencias con los demás, interacción y comunicación efectivas disminuye su sentimiento de soledad.
2. Sentirse aprobado por los demás en el ambiente sociocultural en que vive es necesario para la mayoría de las personas.
Será muy importante fomentar en los padres y familiares de ser posible adopten la dieta del paciente para que de esta forma se sienta aceptado.
Permitir que participe en las reuniones sociales ya sea familiares, escolares o con los pacientes, o personal que lo atiende de esta manera logrará su identidad.
3. La persona necesita aceptarse a sí misma y que los demás acepten sus diferencias para conservar su homeostasia psicosocial.
Se fomentará la inclusión y participación en grupos sociales.
El percatarse de que los demás reconozcan y acepten sus diferencias individuales harán que la o el paciente se sienta aceptado.

El asignarles responsabilidades las cuales solamente el llevará a cabo le harán sentir útil y parte de un equipo de trabajo.

Por todo lo anterior es fundamental la atención de enfermería en esta participación ya que el paciente atravesará por etapas muy difíciles como son: la etapa preescolar, adolescencia, y otras en las cuales deberá sentirse apoyado y con la suficiente confianza para acudir con el personal de salud para que en forma integral ayude a resolver sus problemas.

ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

ACTIVIDADES POR NIVELES DE ATENCION

PRIMER NIVEL

Fomentar la salud a través de pláticas sobre:

1. Disminución de matrimonios consanguíneos.
2. Cuidados perinatales continuos.
3. Riesgo del embarazo en edad avanzada,

SEGUNDO NIVEL

1. En caso de sospecha canalizarlo a tercer nivel.
2. Dar tratamiento a manifestaciones clínicas que se presenten.

TERCER NIVEL

1. Realizar diagnóstico.
2. Dar tratamiento específico.
3. Rehabilitación de posibles complicaciones.

BIBLIOGRAFIA

1. Halminton P.M.: Enfermería Pediátrica. 1990 Quinta Edición. Interamericana. España, Madrid.
2. Ellis R.J., Nowlis A.E., Bentz P.M.: Módulos de Procedimientos Básicos en Enfermería, Tomo I y II. 1984. Manual Moderno. México, D.F.
3. IMSS: Manual de Procedimientos. 1979. IMSS. Tercera Edición. IMSS. México, D.F.
4. Brunner L.S., Suddarth D.S.: Enfermería Medicoquirúrgica. Vol. I y II. 1988. Sexta edición. Interamericana. México, D.F.
5. Wieck K.D.: Técnicas de Enfermería. 1980. Segunda Edición. Inteamericana. México, D.F.
6. Blake W.: Enfermería Pediátrica. 1970. Octava edición. Interamericana. México, D.F.
7. Halminton.H.K., Rose M.B.: Procedimientos de Enfermería. 1986. Interamericana. México, D.F.
8. Du Gas B.W.: Tratado de Enfermería Práctica. 1986. Cuarta edición. Interamericana. México, D.F.
9. Sorrentino S.A.: Enfermería Práctica. 1987. Manual Moderno. México, D.F.
10. Del Río N., Ballesteros B.: Serie de manuales "Creciendo Juntos". Programa de intervención temprana para niños con daño neurológico. 1992. Universidad Autónoma Metropolitana. México, D.F.
11. Olds S.B., London M.L., Ladewig P.A.: Enfermería Maternoinfantil. 1987. Segunda edición. Interamericana. México, D.F.

ANEXO

PREVENCIÓN · DEL · RETRASO · MENTAL
UNAM · SECTOR SALUD

MANUAL PARA
MÉDICOS Y ENFERMERAS

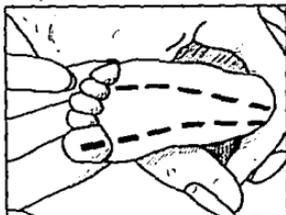


MEXICO-1987

TECNICA PARA LA TOMA DE MUESTRAS

Los muestras de sangre se obtienen del talón del bebé a través de una punción con lanceta esteril.

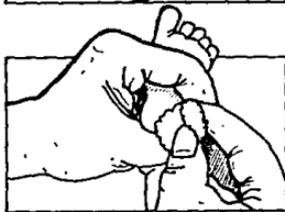
1. IDENTIFIQUE EL AREA DE PUNCIÓN (A LOS LADOS DE 2 LINEAS IMAGINARIAS, UNA QUE VA DE LA MITAD DEL PRIMER DEDO HACIA EL TALÓN Y LA OTRA QUE VA DESDE EL PUÑQUE INTERDIGITAL DEL CUARTO Y QUINTO DEDO HACIA EL TALÓN).



2. INMOVILICE EL PIE.

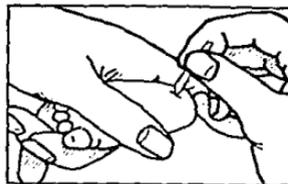


3. LIMPIE EL AREA A PUNCIÓN CON LA TORUNDA AL COHOLADA Y DEJE EVAPORAR EL EXCESO DE ALCOHOL.



4

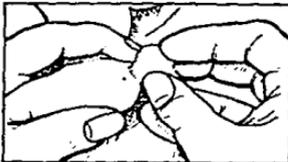
4. PUNCIÓN EL TALÓN CON UN SOLO MOVIMIENTO, CONTINUO Y SEGURO EN DIRECCIÓN CASI PERPENDICULAR A LA SUPERFICIE DEL PIE.



- TENGA CUIDADO DE NO EXPRIMIR EL AREA VECINA YA QUE SE PRODUCIRIA HEMOLISIS MEZCLANDOSE EL LIQUIDO INTERSTICIAL CON LAS GOTAS DE SANGRE.



5. SI LA SANGRE NO FLUYERA, COLOQUE EL PIE POR DEBAJO DEL NIVEL DEL CORAZÓN Y FROTE LA PIERNA PARA PRODUCIR UNA MAYOR AFLUENCIA DE SANGRE AL PIE.

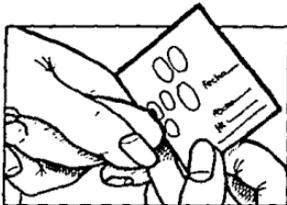


6. ELIMINE LA PRIMERA GOTA CON UN ALGODÓN LIMPIO Y ESPERE A QUE SE FORME UNA SEGUNDA GOTA.



5

7. PONGA EN CONTACTO LA SUPERFICIE DE LA TARJETA CON LA GOTTA DE SANGRE Y DEJE QUE SE IMPREGNE POR COMPLETO EL CIRCULO TENIENDO CUIDADO DE QUE LA PIEL NO TOQUE LA TARJETA.



8. LA GOTTA DEBE SER SUFICIENTEMENTE GRANDE PARA SATURAR EL CIRCULO COMPLETO E IMPREGNE HASTA LA CARA POSTERIOR DE LA TARJETA DE PAPEL FILTRO.



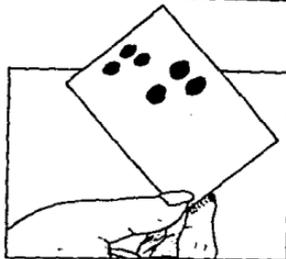
9. ESPERE UNA NUEVA GOTTA.



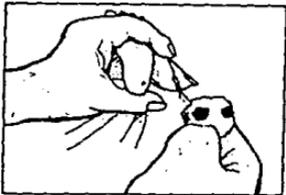
10. PONGA EN CONTACTO NUEVAMENTE LA TARJETA CON LA GOTTA DE SANGRE PARA LLENAR EL SEGUNDO CIRCULO.



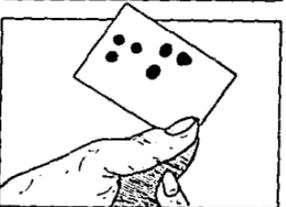
11. REPITA EL MISMO PROCEDIMIENTO HASTA QUE HAYA LLENADO PERFECTAMENTE LOS 6 CIRCULOS DE LA TARJETA.



12. UNA VEZ COMPLETA LA COLECCION DE SANGRE, LEVANTE EL PIE DEL NIÑO POR ARRIBA DEL NIVEL DEL CORAZON Y PRESIONE EL AREA DE LA PUNCIÓN CON UN ALGO DON LIMPIO.



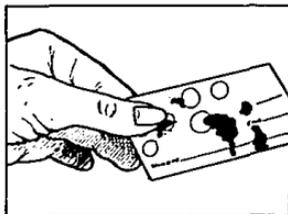
13. DEJE SECAR LA TARJETA Y PROCURE NO TOCAR CON LOS DEDOS LOS CIRCULOS QUE CONTIENEN LAS MUESTRAS DE SANGRE.



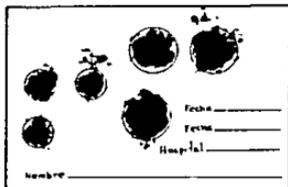
14. PONGA LA TARJETA Y LA FICHA DE CONTROL EN EL SOBRE Y ENVÍELA AL LABORATORIO PARA SU ESTUDIO.

**MUESTRAS DE SANGRE
INACEPTABLES.**

1. LA GOTA DE SANGRE INVADE AL CIRCULO VECINO. ESTO SUCEDE CUANDO LA GOTA DE SANGRE SE DESPARAMA SOBRE LA PIEL LIMPIE EL TALON CON ALGODON LIMPIO Y OBTENGA UNA NUEVA GOTA DE SANGRE

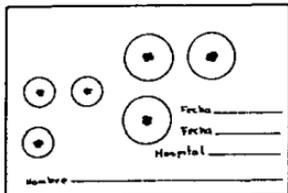


2. MUESTRA SOBRESATURADA (SE IMPREGNAN VARIAS GOTAS SOBRE UN MISMO CIRCULO).

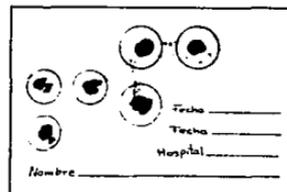


3. MUESTRA CON SANGRE INSUFICIENTE EN LA TARJETA.

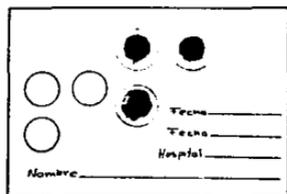
- NO LLENO EL CIRCULO
- NO IMPREGNO LA PARTE POSTERIOR DE LA TARJETA.



4. MUESTRA DILUIDA Y DESCOLORIDA (SE MEZCLA SANGRE CON ALCOHOL).



5. MUESTRA CONTAMINADA.



RECUERDE: UNA MUESTRA MAL TOMADA IMPLICA PUNCIÓN NUEVAMENTE AL NIÑO, YA QUE SI ESTA SE ANALIZA LOS RESULTADOS SERIAN ERRONEOS.

SU COLABORACION PARA TOMAR CORRECTAMENTE LAS MUESTRAS RESULTARA EN BENEFICIO DE NIÑOS QUE, AUNQUE NACIERON DESTINADOS AL RETRASO MENTAL PODRAN CRECER NORMALES Y SANOS.