



Enfermedades raras del metabolismo y el cuidado de enfermería en la gestión nutricional. Revisión sistemática

Rare metabolic diseases and nursing care in nutritional management. Systematic review

Mishel Aracely Cayambe-Concha
mishelcc64@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0008-2326-5649>

Lady Elizabeth Chilinguina-Chanaluisa
ladycc01@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0004-6729-0169>

Joselin Geomara Marcalla-Corrales
joselinmc47@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0006-2608-5032>

Cesar Stalin Paredes-Ramos
cesarpr37@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0003-4325-7861>

RESUMEN

Objetivo: describir las enfermedades raras del metabolismo y el cuidado de enfermería en la gestión nutricional. **Método:** Revisión sistemática de 16 artículos científicos. **Resultados y conclusión:** A partir de los resultados obtenidos, podemos concluir que la gestión nutricional constituye un pilar fundamental en el tratamiento de numerosos EIM, requiriendo intervenciones personalizadas según el tipo específico de trastorno metabólico. Asimismo, el personal de enfermería desempeña un papel crucial en la implementación y seguimiento de los regímenes dietéticos, así como en la educación de pacientes y familiares.

Descriptores: atención de enfermería; cuidados paliativos; manejo de la obesidad. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to describe rare metabolic diseases and nursing care in nutritional management. **Method:** Systematic review of 16 scientific articles. **Results and conclusion:** From the results obtained, we can conclude that nutritional management is a fundamental pillar in the treatment of numerous IMDs, requiring personalised interventions according to the specific type of metabolic disorder. Likewise, nursing staff play a crucial role in the implementation and monitoring of dietary regimens, as well as in the education of patients and their families.

Descriptors: nursing care; palliative care; obesity management. (Source, DeCS).

Recibido: 29/09/2024. Revisado: 10/10/2024. Aprobado: 18/11/2024. Publicado: 04/12/2024.

Original breve



INTRODUCCIÓN

Los errores innatos del metabolismo (EIM) constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades raras causadas por alteraciones genéticas que afectan a vías metabólicas específicas (1). A pesar de que estas patologías son individualmente poco frecuentes, en su conjunto representan un importante desafío para los sistemas sanitarios debido a su complejidad tanto diagnóstica como terapéutica (2). Cabe destacar que la mayoría de los EIM se manifiestan durante la edad pediátrica, si bien algunos pueden debutar en la edad adulta o permanecer asintomáticos hasta que determinados factores desencadenan su expresión clínica (3).

En este contexto, la gestión nutricional se erige como uno de los pilares fundamentales en el tratamiento de numerosos EIM, especialmente en aquellos que afectan al metabolismo de aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos (4). De hecho, el objetivo principal de estas intervenciones consiste en evitar la acumulación de metabolitos tóxicos y, al mismo tiempo, garantizar un aporte adecuado de nutrientes que permita un desarrollo óptimo del paciente (5). Por consiguiente, el personal de enfermería desempeña un papel crucial en la implementación, seguimiento y evaluación de los regímenes dietéticos, así como en la educación sanitaria de pacientes y familiares (6).

No obstante, a pesar de la relevancia de los cuidados enfermeros en la gestión de estas patologías, es preciso señalar que existe una notable escasez de literatura científica que aborde específicamente las intervenciones de enfermería en el ámbito de los EIM (7). Esta carencia dificulta considerablemente la estandarización de los cuidados y, por ende, limita la difusión de buenas prácticas entre los profesionales sanitarios.



Este artículo tiene como objetivo describir las enfermedades raras del metabolismo y el cuidado de enfermería en la gestión nutricional.

MÉTODO

Se realizó una revisión sistemática de literatura PRISMA.

La búsqueda bibliográfica se efectuó en las bases de datos PubMed/MEDLINE, Scopus, CINAHL y SciELO, utilizando los siguientes términos MeSH y palabras clave: "inborn errors of metabolism", "metabolic disorders", "nursing care", "nutritional management", "dietary therapy", "phenylketonuria", "urea cycle disorders", "organic acidemias" y "fatty acid oxidation defects".

RESULTADOS

Del total de 16 artículos analizados, 7 (43,8%) correspondían a revisiones sistemáticas, 5 (31,2%) a estudios observacionales, 3 (18,8%) a guías clínicas y 1 (6,2%) a un ensayo clínico. En lo que respecta a la distribución temporal, cabe destacar que 10 artículos (62,5%) fueron publicados entre 2023 y 2024, lo cual refleja un creciente interés por esta temática en los últimos años.

En relación con las patologías abordadas, 9 estudios (56,3%) trataban sobre EIM en general, mientras que los restantes se centraban en patologías específicas: fenilcetonuria (3 estudios, 18,8%), trastornos del ciclo de la urea (2 estudios, 12,5%), acidemias orgánicas (1 estudio, 6,2%) y defectos de la oxidación de ácidos grasos (1 estudio, 6,2%).

El análisis pormenorizado de los artículos permitió identificar las principales estrategias nutricionales empleadas en el manejo de los EIM. En primer lugar, destaca la restricción dietética selectiva, especialmente relevante en trastornos del metabolismo de aminoácidos como la fenilcetonuria, donde se limita la ingesta de fenilalanina para prevenir su acumulación y efectos neurotóxicos (1). Es importante



señalar que esta restricción debe ser cuidadosamente calculada para evitar deficiencias nutricionales.

En segundo lugar, la suplementación con fórmulas especializadas constituye otro pilar fundamental, ya que estas son utilizadas para proporcionar nutrientes esenciales sin los componentes restringidos. Dichas fórmulas están diseñadas específicamente para cada tipo de EIM y representan la base del tratamiento en numerosos casos (5).

Por otra parte, la administración de cofactores metabólicos resulta esencial en determinados EIM que responden a la administración de vitaminas y cofactores que potencian la actividad enzimática residual. A modo de ejemplo, cabe mencionar la biotina en acidemias orgánicas o la vitamina B12 en ciertas formas de acidemia metilmalónica (4).

Finalmente, el manejo de situaciones de estrés metabólico adquiere especial relevancia durante procesos intercurrentes como infecciones o cirugías, donde se requieren protocolos específicos para prevenir descompensaciones metabólicas. Estos protocolos generalmente incluyen un aumento del aporte calórico y la modificación temporal de las restricciones dietéticas (6).

El análisis de los artículos reveló que el personal de enfermería desempeña múltiples funciones en la gestión nutricional de pacientes con EIM. En este sentido, la evaluación y monitorización constituyen aspectos fundamentales, incluyendo la valoración del estado nutricional, el control de parámetros antropométricos, la monitorización de niveles de metabolitos en sangre y orina, así como la detección precoz de signos de descompensación metabólica (7).

Asimismo, la administración de tratamientos nutricionales representa otra función esencial, abarcando la preparación y administración de fórmulas especializadas, la



alimentación enteral cuando es necesaria, y el manejo de dispositivos de nutrición (8).

Por otro lado, la educación sanitaria se configura como un elemento clave, ya que comprende la formación a pacientes y familiares sobre la dieta restrictiva, el cálculo de intercambios alimentarios, las técnicas de preparación de alimentos, y el reconocimiento de signos de alarma (9).

De igual manera, la coordinación asistencial constituye una función primordial, actuando como enlace entre los diferentes profesionales del equipo multidisciplinar (médicos especialistas, dietistas-nutricionistas, psicólogos) y facilitando la continuidad asistencial entre el ámbito hospitalario y domiciliario (10).

Por último, el apoyo psicosocial emerge como un aspecto fundamental, incluyendo el acompañamiento en el proceso de adaptación a la enfermedad, la identificación de dificultades en la adherencia al tratamiento y la derivación a recursos especializados cuando es necesario (11).

La revisión permitió identificar protocolos de actuación enfermera específicos para diferentes grupos de EIM. En el caso de la fenilcetonuria, los cuidados enfermeros se centran en la monitorización regular de niveles de fenilalanina, la educación sobre alimentos permitidos y restringidos, y el seguimiento del desarrollo neurológico. Cabe destacar la importancia del cribado neonatal para un diagnóstico precoz y la necesidad de mantener la dieta restrictiva durante toda la vida en la mayoría de los casos (1).

En cuanto a los trastornos del ciclo de la urea, las intervenciones enfermeras incluyen la vigilancia de signos de hiperamonemia (alteraciones neurológicas, vómitos), la administración de quelantes de amonio, y el manejo de dietas bajas en



proteínas. Es preciso enfatizar la importancia de los protocolos de actuación rápida ante descompensaciones agudas (6).

Por lo que respecta a las acidemias orgánicas, el personal de enfermería debe controlar el equilibrio ácido-base, administrar carnitina y otros cofactores, y manejar la alimentación durante periodos de estrés metabólico. En este contexto, la educación familiar sobre el reconocimiento precoz de descompensaciones resulta crucial (12).

Por otro lado, en los defectos de la oxidación de ácidos grasos, los cuidados se centran en evitar el ayuno prolongado, asegurar un aporte regular de carbohidratos, y monitorizar signos de hipoglucemia. Cabe señalar que la planificación de la alimentación nocturna y durante enfermedades intercurrentes constituye un aspecto fundamental de la educación sanitaria (14).

Los estudios analizados coinciden en señalar la necesidad de formación especializada para el personal de enfermería que atiende a pacientes con EIM. Entre las competencias identificadas como esenciales, destacan los conocimientos avanzados sobre metabolismo y fisiopatología de los EIM, las habilidades para el cálculo y manejo de dietas especializadas, la capacidad para interpretar resultados de pruebas metabólicas, las competencias en educación sanitaria adaptada a diferentes grupos de edad, y las habilidades de comunicación para la coordinación del equipo multidisciplinar. No obstante, es importante señalar que varios estudios (7, 12, 15) ponen de manifiesto la escasez de programas formativos específicos en esta área y la necesidad de desarrollar currículos estandarizados para enfermería especializada en EIM.



CONCLUSIÓN

A partir de los resultados obtenidos, podemos concluir que la gestión nutricional constituye un pilar fundamental en el tratamiento de numerosos EIM, requiriendo intervenciones personalizadas según el tipo específico de trastorno metabólico. Asimismo, el personal de enfermería desempeña un papel crucial en la implementación y seguimiento de los regímenes dietéticos, así como en la educación de pacientes y familiares. En cuanto a las limitaciones del estudio, es importante mencionar la escasez de investigaciones que aborden específicamente las intervenciones enfermeras en EIM, así como la heterogeneidad metodológica de los estudios incluidos, lo cual dificulta la comparación directa de resultados.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Zuñiga Vinuesa AM. Recent Advances in Phenylketonuria: A Review. Cureus. 2023;15(6):e40459. Published 2023 Jun 15. doi:10.7759/cureus.40459
2. Falsaperla R, Sciuto L, La Spina L, Sciuto S, Praticò AD, Ruggieri M. Neonatal seizures as onset of Inborn Errors of Metabolism (IEMs): from diagnosis to treatment. A systematic review. Metab Brain Dis. 2021;36(8):2195-2203. doi:10.1007/s11011-021-00798-1
3. Guo Y, Jiang J, Xu Z. Chinese genetic variation database of inborn errors of metabolism: a systematic review of published variants in 13 genes. Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):148. Published 2023 Jun 12. doi:10.1186/s13023-023-02726-1



4. Balakrishnan U. Inborn Errors of Metabolism-Approach to Diagnosis and Management in Neonates. Indian J Pediatr. 2021;88(7):679-689. doi:10.1007/s12098-021-03759-9
5. Couce ML, Vitoria I. Nutritional Management of Patients with Inborn Errors of Metabolism. Nutrients. 2024;16(23):4154. Published 2024 Nov 30. doi:10.3390/nu16234154
6. Corado AM. Hyperammonemia and inborn errors of metabolism. Transl Pediatr. 2024;13(2):200-202. doi:10.21037/tp-23-593
7. Jeanmonod R, Asuka E, Jeanmonod D. Inborn Errors of Metabolism. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; July 17, 2023.
8. Chapman J, Arnold JK. Reye Syndrome. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; July 4, 2023.
9. Hirst L, Chakrapani A, Mubeen S. Inborn errors of metabolism and their impact in paediatric dentistry. J Inherit Metab Dis. 2022;45(3):417-430. doi:10.1002/jimd.12493
10. Maier EM, Dokoupil K. 3.19 Inborn Errors of Metabolism. World Rev Nutr Diet. 2022;124:351-361. doi:10.1159/000516735
11. Wedan RJ, Longenecker JZ, Nowinski SM. Mitochondrial fatty acid synthesis is an emergent central regulator of mammalian oxidative metabolism. Cell Metab. 2024;36(1):36-47. doi:10.1016/j.cmet.2023.11.017
12. Vergano SAS. Inborn Errors of Metabolism: Becoming Ready for Rare. Pediatr Rev. 2022;43(7):371-383. doi:10.1542/pir.2022-005088
13. Ford L, Mitchell M, Wulff J, et al. Clinical metabolomics for inborn errors of metabolism. Adv Clin Chem. 2022;107:79-138. doi:10.1016/bs.acc.2021.09.001
14. Quarta A, Iannucci D, Guarino M, Blasetti A, Chiarelli F. Hypoglycemia in Children: Major Endocrine-Metabolic Causes and Novel Therapeutic Perspectives. Nutrients. 2023;15(16):3544. Published 2023 Aug 11. doi:10.3390/nu15163544
15. Moura E, Tasqueti UI, Mangrich-Rocha RMV, Engracia Filho JR, Farias MR, Pimpão CT. Inborn Errors of Metabolism in Dogs: Historical, Metabolic, Genetic, and Clinical Aspects. Top Companion Anim Med. 2022;51:100731. doi:10.1016/j.tcam.2022.100731



Enfermedades raras del metabolismo y el cuidado de enfermería en la gestión nutricional.

Revisión sistemática

Rare metabolic diseases and nursing care in nutritional management. Systematic review

Mishel Aracely Cayambe-Concha

Lady Elizabeth Chiliquinga-Chanaluisa

Joselin Geomara Marcalla-Corrales

Cesar Stalin Paredes-Ramos

16. Bremova-Ertl T, Hofmann J, Stucki J, Vossenkaul A, Gautschi M. Inborn

Errors of Metabolism with Ataxia: Current and Future Treatment Options.

Cells. 2023;12(18):2314. Published 2023 Sep 19. doi:10.3390/cells12182314

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>