Cuaderno de enfermería. Revista científica
Vol. 4(especial), 89-93, 2026
https://doi.org/10.62574/r1cz9j73

Enfermedades raras del metabolismo: importancia del cuidado de enfermería en la gestión nutricional

Rare metabolic diseases: the importance of nursing care in nutritional management

Mishel Aracely Cayambe-Concha
mishelcc64@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0008-2326-5649

Lady Elisabeth Chiliquinga-Chanaluiza
ladycc01@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0004-6729-0169

Joselin Geomara Marcalla-Corrales
joselinmc47@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0006-2608-5032

César Stalyn Paredes-Ramos
cesarpr37@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0002-1708-6280

RESUMEN

Objetivo: describir la evolución metabólica, nutricional y de hospitalizaciones de pacientes pediátricos con enfermedades raras del metabolismo antes y después de un programa de gestión nutricional dirigido por enfermería. **Método:** serie de casos retrospectiva de 31 pacientes de un hospital pediátrico de referencia de Ecuador; se compararon los 24 meses previos y posteriores al programa mediante la prueba de Wilcoxon. **Resultados:** predominaron la fenilcetonuria (35,5 %) y la galactosemia (19,4 %); solo el 45,2 % se diagnosticó mediante tamizaje neonatal. Tras el programa, los controles en rango objetivo aumentaron del 54,2 % al 73,0 %, las hospitalizaciones por descompensación descendieron de 2,01 a 0,87 por paciente-año y mejoró la puntuación z de peso ($p < 0,001$); la adherencia constante pasó del 58,1 % al 80,6 %. **Conclusión:** la gestión nutricional dirigida por enfermería mejora el control metabólico y reduce las descompensaciones.
Descriptores: errores innatos del metabolismo; atención de enfermería; terapia nutricional. (DeCS).

ABSTRACT

Objective: to describe the metabolic, nutritional and hospitalization outcomes of pediatric patients with rare metabolic diseases before and after a nurse-led nutritional management program. **Method:** retrospective case series of 31 patients at a pediatric referral hospital in Ecuador; the 24 months before and after the program were compared using the Wilcoxon test. **Results:** phenylketonuria (35.5%) and galactosemia (19.4%) predominated; only 45.2% were diagnosed through newborn screening. After the program, controls within the target range increased from 54.2% to 73.0%, hospitalizations for decompensation decreased from 2.01 to 0.87 per patient-year, and weight z-scores improved ($p < 0.001$); consistent adherence rose from 58.1% to 80.6%. **Conclusion:** nurse-led nutritional management improves metabolic control and reduces decompensations.
Descriptors: metabolism inborn errors; nursing care; nutrition therapy. (DeCS).

Recibido: 04/08/2026. Revisado: 12/08/2026. Aprobado: 15/09/2026. Publicado: 01/10/2026.
Original breve

INTRODUCCIÓN

Los errores innatos del metabolismo son enfermedades raras de origen genético en las que la alimentación constituye, con frecuencia, el principal tratamiento; en este sentido, Velasco-Aznar et al. (1) reportaron en México, tras tamizar a 10 442 recién nacidos, una frecuencia de fenilcetonuria de 1,9 por cada 10 000 nacimientos. En otro contexto mexicano, Vásquez-Martínez et al. (2) observaron que solo el 10,6 % de los casos sospechosos en el tamiz neonatal llegó a confirmarse, lo que revela debilidades en el seguimiento posterior. Dentro de estos programas, Salmón-Vega (3) destacó que la enfermería determina el éxito del tamizaje, desde la toma correcta de la muestra hasta la entrega de resultados y la continuidad del cuidado.

Dentro de este orden de ideas, el control metabólico temprano protege el desarrollo neurológico. Liemburg et al. (4) demostraron que las concentraciones de fenilalanina superiores a 360 µmol/L durante el primer mes de vida se correlacionan con un menor cociente intelectual en la infancia tardía. Sin embargo, sostener la dieta resulta difícil; Reach (5) describió la fenilcetonuria como una enfermedad de adherencia, en la que el descontrol metabólico deteriora las funciones ejecutivas y estas, a su vez, dificultan la adherencia. En la adolescencia, Pinto et al. (6) encontraron que el 83 % de los controles se mantenía por debajo de 600 µmol/L, aunque con sobrepeso u obesidad en el 39 % y síntomas depresivos o ansiosos en una quinta parte de los pacientes.

Ahora bien, en Ecuador la información sobre el manejo nutricional de estas enfermedades es escasa y el papel de enfermería no se ha documentado. Por tal motivo, el objetivo de este estudio fue describir la evolución metabólica, nutricional y de hospitalizaciones de pacientes pediátricos con enfermedades raras del metabolismo antes y después de implementar un programa de gestión nutricional dirigido por enfermería.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de serie de casos en la consulta de enfermedades metabólicas de un hospital pediátrico de referencia de Ecuador. Se revisaron las historias clínicas de todos los pacientes menores de 18 años con diagnóstico confirmado de un error innato del metabolismo con tratamiento dietético, atendidos entre enero de 2020 y diciembre de 2023, y se excluyeron quienes tenían menos de 12 meses de seguimiento.

En cuanto a la intervención, desde enero de 2022 se implementó un programa de gestión nutricional coordinado por enfermería, que incluyó educación individual a cuidadores sobre listas de intercambio de alimentos y lectura de etiquetas, talleres de preparación de alimentos, un protocolo escrito para días de enfermedad, entrenamiento en la toma de muestras capilares en papel filtro, visitas domiciliarias trimestrales y seguimiento por mensajería. Las pautas nutricionales específicas se basaron en las recomendaciones de

Kishnani et al. (7) para la glucogenosis tipo I y en la evidencia sobre lactancia materna en errores del metabolismo intermediario sistematizada por López-Mejía et al. (8).

Para el análisis se compararon los 24 meses previos con los 24 meses posteriores al inicio del programa en cada paciente: proporción de controles bioquímicos dentro del rango objetivo, hospitalizaciones por descompensación metabólica por paciente-año y puntuación z de peso para la edad. Se emplearon medianas con rango intercuartílico (RIC) y la prueba de rangos con signo de Wilcoxon. El estudio contó con la aprobación del comité de ética y se garantizó la confidencialidad de los datos.

RESULTADOS

Se incluyeron 31 pacientes, de los cuales 17 (54,8 %) eran niñas. Los diagnósticos fueron fenilcetonuria en 11 (35,5 %), galactosemia en 6 (19,4 %), trastornos del ciclo de la urea en 5 (16,1 %), glucogenosis tipo I en 5 (16,1 %) y enfermedad de orina con olor a jarabe de arce en 4 (12,9 %). La mediana de edad al diagnóstico fue de 4,1 meses (RIC: 2,4-7,1), y solo 14 pacientes (45,2 %) se detectaron mediante tamizaje neonatal.

Tabla 1. Indicadores antes y después del programa de gestión nutricional (n = 31).

Indicador	Antes, mediana (RIC)	Después, mediana (RIC)	p
Controles en rango objetivo (%)	54,2 (41,7-65,6)	73,0 (55,7-84,7)	< 0,001
Hospitalizaciones por descompensación por paciente-año	2,01 (1,32-2,47)	0,87 (0,10-1,60)	< 0,001
Puntuación z de peso para la edad	−1,10 (−1,54 a −0,73)	−0,84 (−1,35 a −0,16)	< 0,001

Como muestra la Tabla 1, tras la implementación del programa aumentó la proporción de controles metabólicos dentro del rango objetivo, se redujeron a menos de la mitad las hospitalizaciones por descompensación y mejoró el estado nutricional. En relación con la adherencia, la proporción de cuidadores que refería cumplir la dieta prescrita de forma constante pasó del 58,1 % al 80,6 %. Las principales dificultades registradas por enfermería fueron el costo de las fórmulas especiales, el rechazo de los sustitutos proteicos por los niños mayores y la falta de alimentos bajos en proteínas en el mercado local.

DISCUSIÓN

El diagnóstico tardío, con solo el 45,2 % de casos detectados por tamizaje, contrasta con la importancia del primer mes de vida demostrada por Liemburg et al. (4) y con las recomendaciones de Câmara et al. (9), quienes observaron que solo los pacientes con adherencia constante en la infancia alcanzaban un mejor cociente intelectual. En consecuencia, el fortalecimiento del tamizaje y del seguimiento posterior, señalado por Salmón-Vega (3), constituye una prioridad. En cuanto a la adherencia, la mejora observada coincide con la experiencia de Pinto et al. (10), quienes mantuvieron el 91 % de los controles en rango con un acompañamiento dietético estrecho, aunque con ingestas reales de proteína natural superiores a las prescritas. Esta discrepancia confirma que la educación

debe ser continua y práctica, como propone el modelo de adherencia descrito por Reach (5), y no limitarse a la entrega de una pauta escrita.

Respecto a los trastornos del ciclo de la urea y la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, la vigilancia del crecimiento y de la composición corporal resulta indispensable. Posset et al. (11) describieron retraso del crecimiento asociado con concentraciones bajas de aminoácidos de cadena ramificada, y Pretese et al. (12) hallaron osteopenia en el 70 % de pacientes con enfermedad de orina con olor a jarabe de arce. Asimismo, Moreira-Silva et al. (13) documentaron hígado graso asociado al consumo de fructosa, lo que indica que la restricción proteica no debe desplazar la calidad global de la dieta. En lo concerniente a la glucogenosis tipo I, la mejora del peso puede relacionarse con el uso programado de almidón de maíz crudo y con la prevención de la hipoglucemia nocturna. Sowa et al. (14) señalaron la variabilidad de las prácticas y la frecuencia de dificultades oromotoras en niños pequeños, y Wu et al. (15) describieron un caso de talla baja grave que solo mejoró al añadir hormona de crecimiento al almidón de maíz, lo que justifica el seguimiento antropométrico sistemático.

CONCLUSIÓN

En esta serie de pacientes pediátricos con enfermedades raras del metabolismo, el programa de gestión nutricional dirigido por enfermería se asoció con un mayor control metabólico, menos hospitalizaciones por descompensación y una mejora del estado nutricional. Persisten el diagnóstico tardío y las barreras económicas para acceder a fórmulas especiales. Se recomienda institucionalizar el rol de la enfermera en la educación alimentaria, el seguimiento domiciliario y la coordinación con el tamizaje neonatal.

REFERENCIAS

1. Velasco-Aznar A, Rendón-Macías ME, Silva-Ramírez H, Gerardo-Del Hoyo MN, Cruz-Camino H, Cantú-Reyna C, et al. Resultados del programa de tamiz metabólico en un hospital privado de la Ciudad de México. Rev Mex Pediatr. 2023;90(6):221-6. doi:10.35366/117389
2. Vásquez-Martínez RC, Martínez-Chávez FF, Lugo-Radillo A, Villarreal-Ríos E, Galicia-Rodríguez L, Elizarrarás-Rivas J. Prevalencia de enfermedades metabólicas congénitas detectadas mediante tamiz neonatal en la ciudad de Oaxaca, México. Rev Mex Pediatr. 2023;90(6):227-31. doi:10.35366/117390
3. Salmón-Vega S. Intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal: revisión integrativa. Sanus. 2022;7:e309. doi:10.36789/revsanus.vi1.309
4. Liemburg GB, Huijbregts SCJ, Rutsch F, Feldmann R, Jahja R, Weglage J, et al. Metabolic control during the neonatal period in phenylketonuria: associations with childhood IQ. Pediatr Res. 2022;91(4):874-8. doi:10.1038/s41390-021-01728-8
5. Reach G. Phenylketonuria as an adherence disease. Patient Prefer Adherence. 2025;19:1059-73. doi:10.2147/PPA.S512719

6. Pinto A, Daly A, Evans S, Ashmore C, MacDonald A. Navigating adolescence with PKU: adherence, metabolic control, and wellbeing in a UK clinical centre. Nutrients. 2025;17(21):3409. doi:10.3390/nu17213409
7. Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, Arn P, Bali DS, Boney A, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med. 2014;16(11):e1. doi:10.1038/gim.2014.128
8. López-Mejía L, Guillén-López S, Vela-Amieva M, Carrillo-Nieto RI. Actualización sobre la lactancia materna en los recién nacidos con errores innatos del metabolismo intermediario. Bol Med Hosp Infant Mex. 2022;79(3):141-51. doi:10.24875/bmhim.21000103
9. Câmara B, Florindo C, de Lima CB, Correia N, Fernandes I, Batista M, et al. Rethinking phenylalanine levels in phenylketonuria for optimal neurocognitive development beyond childhood. Front Pediatr. 2025;13:1488809. doi:10.3389/fped.2025.1488809
10. Pinto A, Daly A, Rocha JC, Ashmore C, Evans S, Ilgaz F, et al. Natural protein intake in children with phenylketonuria: prescription vs. actual intakes. Nutrients. 2023;15(23):4903. doi:10.3390/nu15234903
11. Posset R, Garbade SF, Gleich F, Gropman AL, de Lonlay P, Hoffmann GF, et al. Long-term effects of medical management on growth and weight in individuals with urea cycle disorders. Sci Rep. 2020;10:11948. doi:10.1038/s41598-020-67496-3
12. Pretese R, Bonfanti C, Faraguna MC, Fantasia M, Crescitelli V, Barzaghi S, et al. The impact of diet on body composition in a cohort of pediatric and adult patients with maple syrup urine disease. Nutrients. 2024;16(18):3145. doi:10.3390/nu16183145
13. Moreira-Silva H, Ferreira S, Almeida M, Gonçalves I, Cipriano MA, Vizcaíno JR. Case report: NAFLD and maple syrup urine disease: is there an interplay between branched-chain amino acids and fructose consumption? Front Pediatr. 2022;10:933081. doi:10.3389/fped.2022.933081
14. Sowa M, Boyer M, Green J, Pendyal S, Saavedra H. Nutrition management in children less than 5 years of age with glycogen storage disease type I: survey results. Nutrients. 2024;16(19):3244. doi:10.3390/nu16193244
15. Wu S, Luo X, Guo S, Fu L, Du C. Case report: glycogen storage disease type Ia in a Chinese child treated with growth hormone. Front Pediatr. 2022;10:921323. doi:10.3389/fped.2022.921323

Derechos de autor: 2026 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/