



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ
DE LA FENILCETONURIA Y LA IMPORTANCIA DEL PROCESO DE
ATENCIÓN DE ENFERMERÍA

NEIRA VIVANCO SAMANTHA DANIELA
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

SANTACRUZ ORDOÑEZ JOSELYN GISELLA
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN EL DIAGNÓSTICO
PRECOZ DE LA FENILCETONURIA Y LA IMPORTANCIA DEL
PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA

NEIRA VIVANCO SAMANTHA DANIELA
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

SANTACRUZ ORDOÑEZ JOSELYN GISELLA
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

TRABAJO TITULACIÓN
ANÁLISIS DE CASOS

TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA
FENILCETONURIA Y LA IMPORTANCIA DEL PROCESO DE ATENCIÓN DE
ENFERMERÍA

NEIRA VIVANCO SAMANTHA DANIELA
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

SANTACRUZ ORDOÑEZ JOSELYN GISELLA
LICENCIADA EN ENFERMERÍA

ZHUNIO BERMEO FANNY ISABEL

MACHALA, 31 DE AGOSTO DE 2022

MACHALA
2022

TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA FENILCETONURIA Y LA IMPORTANCIA DEL PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA

INFORME DE ORIGINALIDAD

7%

INDICE DE SIMILITUD

7%

FUENTES DE INTERNET

0%

PUBLICACIONES

3%

TRABAJOS DEL ESTUDIANTE

FUENTES PRIMARIAS

1	repositorio.utmachala.edu.ec Fuente de Internet	3%
2	www.netinbag.com Fuente de Internet	1%
3	Submitted to Universidad Catolica De Cuenca Trabajo del estudiante	1%
4	libros.cidepro.org Fuente de Internet	1%
5	Submitted to Universidad Manuela Beltrán Virtual Trabajo del estudiante	<1%
6	www.barrons.com Fuente de Internet	<1%
7	www.revistaenfermeriacyl.com Fuente de Internet	<1%
8	Submitted to Universidad Técnica de Machala Trabajo del estudiante	<1%

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

Las que suscriben, NEIRA VIVANCO SAMANTHA DANIELA y SANTACRUZ ORDOÑEZ JOSELYN GISELLA, en calidad de autoras del siguiente trabajo escrito titulado TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA FENILCETONURIA Y LA IMPORTANCIA DEL PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA, otorgan a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tienen potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.


Las autoras declaran que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

Las autoras como garantes de la autoría de la obra y en relación a la misma, declaran que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asumen la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 31 de agosto de 2022


NEIRA VIVANCO SAMANTHA DANIELA
1105966947


SANTACRUZ ORDOÑEZ JOSELYN
GISELLA
0705817740

DEDICATORIA

A mis padres, por su amor y apoyo incondicional.

A mi hijo, eres la inspiración detrás de cada objetivo y logro alcanzado.

A mi esposo, por tu compañía y comprensión durante estos 5 años.

A cada persona que aportó de una u otra forma de manera positiva dentro de mi vida universitaria, los llevo en el corazón.

Samantha Neira

A mis padres quienes me empujaron a perseguir mis sueños y a superarme cada día, educándome con valores y principios.

A mi familia, parte fundamental de este objetivo alcanzado, sin ustedes nada de esto sería posible.

Joselyn Santacruz

AGRADECIMIENTO

En primer lugar nuestro agradecimiento a Dios por permitirnos la culminación de nuestros estudios universitarios de manera exitosa, a nuestros padres, familiares y amigos que aportaron de una u otra forma en el trayecto académico, cada palabra y enseñanza está presente en nuestros corazones.

Agradecemos a cada uno de los docentes que permitieron que nuestra formación académica sea exitosa, por la confianza, tiempo y dedicación que hoy está reflejada en este trabajo académico.

Joselyn y Samantha

RESUMEN

Introducción: El Tamizaje Metabólico Neonatal es un método para el diagnóstico de enfermedades en el recién nacido para la prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz, el Ministerio de Salud Pública del Ecuador adoptó este programa el 02 de diciembre de 2011, en esta prueba se detecta la fenilcetonuria, una enfermedad derivada de un error congénito de origen autosómico dominante que se hereda cuando ambos padres son portadores del gen alterado, esta patología se caracteriza porque el individuo no produce fenilalanina hidroxilasa un elemento esencial para la sinterización de aminoácidos, los cuales están presentes en mayor cantidad en el grupo de alimentos en especial las proteínas, la acumulación de fenilalanina desencadena neurotoxicidad, dañando el sistema nervioso y causando discapacidad intelectual. La teoría de los cuidados de Kristen Swanson busca restablecer el equilibrio entre la persona cuidada y su cuidador, tomando como referencia los metaparadigmas que forman un vínculo de aprecio afectivo que hace que el cuidador sienta una responsabilidad de hacerse cargo de las necesidades del paciente.

Objetivo: Analizar las afecciones congénitas y hereditarias mediante el tamizaje metabólico neonatal y el diagnóstico oportuno de la fenilcetonuria y la aplicación del proceso de atención de enfermería.

Método: Se realiza un estudio descriptivo, analítico, estudia las necesidades del sujeto de estudio para diseñar un plan de intervenciones y actividades que permitan mejorar el cuadro clínico del paciente

Resultados: Mediante visitas domiciliarias y video conferencia vía zoom se realizaron planes de atención en conjunto con la madre para potenciar su rol de cuidadora de acuerdo con cada etapa de la vida de la menor. Madre refiere que al ser ella quien cuida de su hija, observa evolución de manera progresiva gracias al apoyo brindado por parte de enfermería y de profesionales del centro de salud, manifiesta agradecimiento y satisfacción por el seguimiento realizado en las tres visitas concurrentes que han sido de mucha importancia para un mejor manejo hacia su hija.

Conclusión: Se debe implementar dentro de la comunidad estrategias para lograr incrementar el tamizaje metabólico neonatal, con el fin de captar pacientes en etapas tempranas e iniciar un tratamiento que evite la discapacidad intelectual y la muerte precoz de los neonatos, luego en las etapas de la infancia trabajar en conjunto con los familiares y cuidadores a través de la

educación sobre el proceso de la enfermedad, la fenilcetonuria es una enfermedad genética hereditaria que afecta la manera en cómo el organismo metaboliza las proteínas y puede causar neurotoxicidad secundaria a una acumulación excesiva de fenilalanina. Kristen Swanson emplea el cuidado de enfermería, como una profesión con visión holística que partió del empirismo y se fue estableciendo como una profesión que parte de bases científicas que involucran valores como el humanismo, empatía, interactuando con el cuidador y aportando conocimientos específicos para que lleven un control del paciente que permita optimizar los recursos asignados por el estado esto incluye el seguimiento por parte del personal del centro de salud, las pruebas de tamizaje quincenales, las vitaminas y hierro que son parte de su tratamiento.

Palabras claves:

Fenilcetonuria, Tamizaje metabólico neonatal, Kristen Swanson

ABSTRACT

Introduction: The Neonatal Metabolic Screening is a method for the diagnosis of diseases in the newborn for the prevention of intellectual disability and early death, the Ministry of Public Health of Ecuador changed this program on December 2, 2011, in this test the phenylketonuria, a disease derived from a congenital error of autosomal dominant origin that is inherited when both parents are carriers of the altered gene, this pathology is characterized by the fact that the individual does not produce phenylalanine hydroxylase, an essential element for the sintering of amino acids, which are present in greater amount in the food group, especially proteins, the accumulation of phenylalanine triggers neurotoxicity, damaging the nervous system and causing intellectual disability. Kristen Swanson's theory of care seeks to restore the balance between the person cared for and their caregiver, taking as a reference the metaparadigms that form a bond of affective appreciation that makes the caregiver feel a responsibility to take care of the patient's needs.

Objective: To analyze congenital and hereditary conditions through neonatal metabolic and through the timely diagnosis of phenylketonuria and the application of the nursing care process.

Method:Analyze congenital and hereditary conditions through neonatal metabolic screening and timely diagnosis of phenylketonuria and the application of the nursing care process.

Results: By means of home visits and videoconferencing via Zoom, care plans were made in conjunction with the mother to enhance her role as caretaker according to each stage of the child's life. Mother says that as she is the one who cares for her daughter, she observes progressive evolution thanks to the support provided by the nursing and health center professionals, she expresses appreciation and satisfaction for the follow-up carried out in the three concurrent visits which have been of great importance for a better management towards your daughter.

Conclusion: Strategies should be implemented within the community to increase neonatal metabolic screening, in order to capture patients in early stages and start a treatment that prevents intellectual disability and early death of newborns, then work together in the stages of childhood with family members and caregivers through education about the disease process, phenylketonuria is an inherited genetic disease that affects how the body metabolizes proteins and can cause neurotoxicity secondary to excessive accumulation of phenylalanine.

Kristen Swanson uses nursing care, as a profession with a holistic vision that started from empiricism and was established as a profession that starts from scientific bases that involve values such as humanism, empathy, interacting with the caregiver and providing specific knowledge so that they carry a patient control that allows optimizing the resources allocated by the state, this includes monitoring by health center personnel, biweekly screening tests, vitamins and iron that are part of their treatment.

Keywords:

Phenylketonuria, Neonatal metabolic screening, Kristen Swanson

CONTENIDO

DEDICATORIA.....	1
AGRADECIMIENTO	2
RESUMEN.....	3
ABSTRACT	5
INTRODUCCIÓN	10
1. CAPÍTULO I: GENERALIDADES DEL OBJETO DE ESTUDIO	11
1.1. DEFINICIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO.....	11
1.2. HECHOS DE INTERÉS	11
1.3. Objetivos de la investigación.....	13
1.3.1. Objetivo general	13
1.3.2. Objetivos específicos	13
2. CAPÍTULO II: FUNDAMENTACIÓN TEÓRICO - EPISTEMOLÓGICA DEL ESTUDIO.....	14
2.1. Descripción del enfoque epistemológico de referencia	14
2.1.1. Historia natural de la enfermedad.....	14
2.2. Periodo prepatogénico	14
2.3. Periodo patogénico.....	14
2.4. BASES TEÓRICAS DE LA INVESTIGACIÓN	15
2.4.1. FENILCETONURIA	15
2.4.2. Manifestaciones clínicas.....	15
2.5. Fisiopatología.....	16

2.6.	Etiología	16
2.7.	Factores de riesgo.....	17
2.8.	Diagnóstico.....	17
2.8.1.	Diagnóstico prenatal.....	17
2.9.	Procedimiento del tamizaje metabólico neonatal.....	17
2.10.	Tratamiento.....	18
2.10.1.	Dieta.....	18
2.11.	PROCESO DE ATENCION DE ENFERMERIA (PAE).....	19
3.	CAPÍTULO III: PROCESO METODOLÓGICO	19
3.1.	Diseño o tradición de investigación seleccionada	19
3.1.1.	Tipo de investigación.....	19
3.1.2.	Unidad de análisis.....	19
3.1.3.	Método de estudio.....	19
3.1.4.	Categorías utilizadas	19
3.1.5.	Instrumentos de investigación.....	20
3.1.6.	Proceso de recolección de datos en la investigación	20
3.1.7.	Aspectos ético – legales	20
3.2.	PETICIÓN DE ACCESO PARA EL MANEJO DE LA HISTORIA CLÍNICA.	21
3.2.1.	UBICACIÓN DE LA HISTORIA CLÍNICA	21
3.2.2.	REVISIÓN DE LA HISTORIA CLÍNICA	21
3.3.	SISTEMA DE CATEGORIZACIÓN EN EL ANÁLISIS DE DATOS.	21

3.3.1. ANAMNESIS	21
3.3.2. DATOS DE IDENTIFICACIÓN	22
3.4. VISITAS DOMICILIARIAS	23
3.5. PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA	25
4. CAPÍTULO IV: RESULTADO DE LA INVESTIGACIÓN	28
4.1. Descripción y argumentación teórica de resultados	28
CONCLUSIONES	29
RECOMENDACIONES	29
BIBLIOGRAFÍA	30

INDICE DE ANEXOS

Anexo 1. Consentimiento informado.....	35
Anexo 2. Solicitud de permiso de historia clínica... ..	36
Anexo 3. Visita domiciliaria: Aplicación de encuesta estructurada.....	37
Anexo 4. Visita domiciliaria: Se proporciona información acerca de la enfermedad... ..	37
Anexo 5. Visita familiar.....	38
Anexo 6. Final de intervención por medio de video conferencia... ..	39

INTRODUCCIÓN

El Tamizaje Metabólico Neonatal es un método para el diagnóstico de enfermedades en el recién nacido para la prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz. El ministerio de Salud Pública del Ecuador adoptó este programa el 02 de diciembre de 2011 cuyo objetivo es diagnosticar y tratar oportunamente anomalías metabólicas en el recién nacido como: Hipotiroidismo Congénito, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal Congénita y Fenilcetonuria ¹.

La fenilcetonuria es un trastorno de origen congénito que dificulta el correcto metabolismo de las proteínas, provocando una deficiencia en la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática encargada de transformar la fenilalanina a tirosina; el aumento de los niveles de fenilalanina provoca neurotoxicidad en el sistema nervioso causando retraso mental importante y dificultades neuropsiquiátricas ².

A nivel mundial la fenilcetonuria presenta una incidencia mayor en la raza caucásica, por ejemplo Escocia tiene la mayor prevalencia de 1 por cada 5.300, mientras que en África donde predomina la raza negra la incidencia es solo de uno por cada 90.000 nacimientos, en los países de etnia mestiza como México es de uno por cada 100,000 la forma más común de la enfermedad es la llamada fenilcetonuria clásica que es también la más grave ².

En Ecuador predomina la etnia mestiza por lo que presenta una baja incidencia de uno por cada 100,000 nacidos vivos, según los registros del Ministerio de Salud Pública a través del Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN) de aquí la importancia de aplicar el tamizaje metabólico en cada recién nacido de manera oportuna ².

El presente análisis de caso de tamizaje metabólico neonatal en el diagnóstico precoz tiene el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes pediátricos con fenilcetonuria, utilizando la teoría de los cuidados de Kristen Swanson la cual se basa en la atención integral de enfermería enfocándose en el rol del cuidador, con el objetivo de mejorar la relación y el acompañamiento del paciente y su familia, ofreciendo estrategias de mejora.

El proceso de atención de enfermería es un método lógico, dinámico respaldado en evidencia científica que se ha sistematizado en cinco pasos, permitiendo al enfermero brindar cuidados personalizados, integrales y seguros, tomando en cuenta modelos y teorías que guían a la práctica de enfermería a un nivel concreto y específico ³.

1. CAPÍTULO I: GENERALIDADES DEL OBJETO DE ESTUDIO

1.1. DEFINICIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN DEL OBJETO DE ESTUDIO

El tamizaje metabólico neonatal es el resultado de años de perfeccionamiento de un método de cribado, utilizado para diagnosticar enfermedades de forma precoz como la fenilcetonuria, que a lo largo del tiempo ha evolucionado y que tiene como objetivo tomar medidas antes de presentar síntomas ⁴⁵.

La fenilcetonuria es un tipo de hiperfenilalaninemia, caracterizadas por la deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, esto impide al organismo que sea capaz de sintetizar las proteínas causando neurotoxicidad, en consecuencia, los pacientes que no reciben un diagnóstico y tratamiento precoz, desarrollan múltiples complicaciones piramidales como epilepsia, autismo y alteraciones neuropsiquiátricas ⁶.

Los pacientes diagnosticados en su primer mes de vida tienen una mayor maduración neurocognitiva, incluso su coeficiente intelectual puede estar en niveles promedio, pero con el tiempo presentan déficits cognitivos, que pueden ser leves como dificultad en la atención, concentración o más graves como: deterioro del control de impulsos ⁷⁻⁸.

La fenilcetonuria está considerada dentro de las “Orphan diseases” que en inglés significa enfermedades huérfanas o raras, es por esto que se ha visualizado una alta dificultad en el desarrollo de guías de manejo clínico a nivel mundial. La evidencia afirma que entre más precoz sea el diagnóstico, se reducirá el riesgo de complicaciones ya que el tratamiento tiene mejores resultados en las edades tempranas respecto a los adultos no diagnosticados ⁹.

1.2. HECHOS DE INTERÉS

Partiendo de las necesidades nutricionales y metabólicas del paciente con fenilcetonuria esta investigación tiene como finalidad diseñar planes de cuidado desde una perspectiva holística e integral acorde a la teoría de Kristen Swanson que basa los cuidados en el vínculo que siente el cuidador hacia la persona enferma, para potenciar su rol desde la educación.

En un estudio experimental, publicado en el 2018 realizado en ratones mutados con la enfermedad, imitando la genética, bioquímica y neurobiología de los humanos, estos mostraron defectos en la memoria de referencia, aprendizaje de hábitos, memoria espacial y

visual, esto asociados a los niveles reducidos de proteínas que interfieren en el funcionamiento sináptico y alteraciones en la relación excitatoria/inhibitoria en el circuito cortical esto explica porque los casos más graves de fenilcetonuria no desarrollan un control de los impulsos ¹⁰.

El tamizaje metabólico neonatal o test de Guthrie se creó en los años 60, principalmente con la detección de fenilcetonuria, desde entonces este medio diagnóstico se ha modificado permitiendo la detección de más enfermedades metabólicas y es uno de los métodos de cribado neonatal más utilizado a nivel mundial debido a su bajo costo y alto beneficio sanitario, sin embargo en Ecuador este método no se implementó sino hasta el 2011, desde entonces hasta el 2021 más de 2.030.046 de recién nacidos han sido tamizados, de los cuales se han registrado 35 casos de fenilcetonuria ³⁻⁵.

El tratamiento de fenilcetonuria inicialmente estaba enfocado en eliminar la fenilalanina de la dieta, esto creaba severas deficiencias en el desarrollo por esto se elaboró una fórmula nutricional con sustitutos de proteína con baja fenilalanina, que se probó en una paciente de 1 año 10 meses con alto deterioro cognitivo, la cual tuvo una mejora radical en corto tiempo, esto impulsó a probar la dieta en más niños con la enfermedad, fue así, que se permitió recibir los beneficios de la fenilalanina sin llegar a la neurotoxicidad ¹¹.

Las fórmulas de sustitutos de proteína hidrolizada bajos en fenilalanina combinadas con una dieta hipoproteica permiten suplir los requerimientos nutricionales para el crecimiento y desarrollo del niño con fenilcetonuria ya que contienen las dosis exactas de vitaminas, minerales y aminoácidos que no pueden adquirir solo con la dieta ¹².

1.3. Objetivos de la investigación

1.3.1. Objetivo general

Analizar las afecciones congénitas y hereditarias mediante el tamizaje metabólico neonatal y el diagnóstico oportuno de la fenilcetonuria y la aplicación del proceso de atención de enfermería.

1.3.2. Objetivos específicos

- Determinar la importancia del tamizaje metabólico neonatal en prevención de la discapacidad intelectual y muerte precoz.
- Identificar las manifestaciones clínicas y tratamiento a través de un análisis de caso.
- Aplicar el proceso de atención de enfermería en una paciente pediátrica con fenilcetonuria.

2. CAPÍTULO II: FUNDAMENTACIÓN TEÓRICO - EPISTEMOLÓGICA DEL ESTUDIO

1.1. Descripción del enfoque epistemológico de referencia

1.1.1. Historia natural de la enfermedad

En Noruega en 1934 el reconocido médico Asbjörn Fölling identificó una enfermedad inusual que provocaba discapacidad intelectual, convulsiones y sordera. Luego en 1939, el Dr Penrose descubrió que era un trastorno genético de tipo autosómico recesivo, que resultaba de la incapacidad del cuerpo para descomponer o metabolizar el aminoácido fenilalanina que es una parte común de muchas proteínas, esto provocaba que se acumulara en la sangre y los tejidos del cuerpo impidiendo el desarrollo normal del cerebro, dando como resultado discapacidad intelectual ¹³.

La genética de tipo autosómico recesivo, indica que ambos padres son portadores del gen causal de la enfermedad pero no la padecen, sin embargo al combinarse durante la concepción el 25% de los recién nacidos van a nacer con fenilcetonuria, el otro 50% de los niños nacidos no serán afectados por la enfermedad pero serán portadores y el 25% restante no desarrollará la enfermedad, ni serán portadores ¹⁴⁻¹⁵.

1.2. Periodo prepatogénico

Desde la etapa fetal, hasta el momento del nacimiento la placenta es la encargada de la nutrición y metabolización, por esto los fetos no tienen afectaciones, esto cambia drásticamente luego del parto puesto que la nutrición se sustituye por la lactancia materna, aquí aparece la incapacidad de sintetizar la fenilalanina acumulándola hasta llegar a niveles tóxicos para el sistema nervioso central dando paso a daños irreversibles como discapacidad intelectual ¹⁶.

1.3. Periodo patogénico

Los recién nacidos se ven aparentemente sanos, inmediatamente al iniciar el proceso de alimentación mediante la leche materna o de fórmula, inicia el aporte de proteínas necesarias para el desarrollo y crecimiento, los bebés se alimentan a libre demanda lo que hace casi imposible definir cuánta proteína de la leche ingieren por día, por lo que al carecer de un control específico se desencadenan los procesos patológicos derivados de la incapacidad de

metabolizar las proteínas, con el paso de los meses la fenilalanina acumulada forma fenilcetonas, estas dañan el encéfalo e interfieren con las funciones cerebrales normales provocando neurotoxicidad, afectando la producción de neurotransmisores los cuales determinan las funciones cognitivas ¹⁷.

Esta enfermedad daña la sustancia blanca y provoca un sinnúmero de alteraciones incluyendo la falta de mielinización la cual es importante para que las neuronas cumplan sus funciones de manera correcta. Al momento de nacer el proceso de mielinizar las neuronas y axones ya ha empezado, pero solo pocas partes del cerebro están completamente mielinizadas, incluso partes como las temporales y frontales terminan su proceso mielinizante a los 15 años, esto es porque se va desarrollando conforme el avance cognitivo del individuo ¹⁸.

1.4. BASES TEÓRICAS DE LA INVESTIGACIÓN

1.4.1. FENILCETONURIA

La fenilcetonuria es una enfermedad derivada de error congénito donde el individuo no produce fenilalanina hidroxilasa un elemento esencial para la sinterización de aminoácidos, los cuales están presentes en mayor cantidad en el grupo de las proteínas, la acumulación de fenilalanina desencadena neurotoxicidad, dañando el sistema nervioso y causando discapacidad intelectual ¹⁸.

Se clasifica en:

- **Fenilcetonuria clásica:** Presenta una tolerancia en la dieta de fenilalanina menor de 250 a 350 mg diarios.
- **Fenilcetonuria moderada:** Presenta una tolerancia en la dieta de fenilalanina de 350 a 400 mg diarios.
- **Fenilcetonuria leve:** Presenta una tolerancia en la dieta de fenilalanina de 400 a 600 mg diarios.¹⁹

1.4.2. Manifestaciones clínicas

La deficiencia de fenilalanina hidroxilasa impide las funciones de aminoácidos como la tirosina y las catecolaminas que son neurohormonas responsables del correcto funcionamiento de órganos como: riñón, corazón, intestino, por último afecta la metionina un aminoácido presente en la mielinización, esto causa que los pacientes presentan decoloración

en el cabello, ojos y piel, como consecuencia estos niños son rubios de ojos azules y piel muy clara aunque sus progenitores no tengan estas características, luego del inicio del tratamiento estos signos desaparecen ²⁰.

Un signo característico es el olor a orina de ratón en la piel, aliento y orina, este fenómeno se presenta en los casos graves y aquellos que no llevan un tratamiento. Los pacientes sin seguimiento médico sufren un deterioro cognitivo como consecuencia de la falta de mielinización, lo que ocasiona un retraso en el aprendizaje y desarrollo, en los casos más graves van a presentar movimientos espasmódicos, microcefalia o crisis convulsivas ²¹.

1.5. Fisiopatología

Los seres humano poseemos 46 cromosomas responsables de formar un embrión saludable, cada cromosoma cumple una función específica y está formado de un centrómero que divide el centro horizontal del mismo, de aquí parten 4 divisiones denominados brazos, los brazos largos se denominan Brazos Q y los brazos cortos Brazos P, en estos reposan bandas que contienen información genética, en el caso de la fenilcetonuria un error congénito provoca una mutación en el gen de fenilalanina hidroxilasa (PAH) ubicado en el brazo largo del cromosoma 12. En el caso de la fenilcetonuria clásica o grave el error se da en la región 2 banda 2; mientras que en el caso de la fenilcetonuria moderada se afecta la región 4 banda 1²¹.

La falla en el gen fenilalanina hidroxilasa afectará a nivel hepático, es decir si la fenilalanina es > a 600 600mmoles, posteriormente el acumulo excesivo de la fenilalanina da inicio a la intoxicación cerebral y apoptosis es decir muerte de las células neuronales, esto es lo que provoca la discapacidad intelectual ²⁰.

1.6. Etiología

El gen PAH afectado contiene instrucciones que le permiten al cuerpo producir la enzima fenilalanina hidroxilasa que es responsable de descomponer la fenilalanina y convertirla en otros compuestos necesarios para sintetizar proteínas. Las mutaciones en este gen pueden reducir o detener por completo la producción de esta enzima, provocando que se acumule en cantidades excesivas en el cuerpo afectando al sistema nervioso central, daño cerebral, desencadenando discapacidad intelectual ²¹.

1.7. Factores de riesgo

Uno de los factores de mayor riesgo es que ambos padres sean portadores del gen defectuoso y responsable de la deficiencia de producción de fenilalanina hidroxilasa PAH. Las mutaciones en el gen son las que constituyen las causas de la fenilcetonuria con diferentes mutaciones que determinan la gravedad de la enfermedad, la etnia caucásica es la que presenta más casos de portadores y en cuanto al sexo no se ha encontrado diferencias ²¹.

1.8. Diagnóstico

Todos los recién nacidos dentro de las primeras 72 horas de vida hasta los 28 días, se deben realizar una prueba donde se punciona el talón del bebé para obtener gotas de sangre que se plasman sobre una cartilla de papel filtro que luego se envían a un laboratorio especial para realizar la prueba de Guthrie cuyo método de inhibición bacteriana se le conoce como tamizaje metabólico neonatal, su resultado tarda de 15 a 30 días según el país a diferencia de Ecuador que tarda alrededor de 15 días. Este medio de diagnóstico está implementado desde 1963 siendo la fenilcetonuria la primera patología detectada con este método, desde entonces hasta la actualidad se utiliza para detectar múltiples síndromes metabólicos en los recién nacidos ²².

1.8.1. Diagnóstico prenatal

Este tipo de diagnóstico prenatal se usa en embarazos de padres portadores del gen recesivo, consiste en la extracción de fibroblastos del feto o una prueba de amniocentesis alrededor de las 15 semanas de gestación para detectar alteraciones del gen PAH, cuando un bebé es diagnosticado con fenilcetonuria esto aumenta el riesgo de la enfermedad en embarazos futuros, ya que al ser recesivo dominante ambos padres portan el gen defectuoso ¹³.

1.9. Procedimiento del tamizaje metabólico neonatal

El personal de enfermería educa a la madre sobre la finalidad del tamizaje metabólico neonatal, dando instrucciones a realizar, luego se prepara los implementos, el bebé debe estar al menos una hora sin ser amamantado ya que el tamizaje también sirve para diagnosticar la galactosemia y el consumo de la leche materna puede arrojar falsos positivos, luego se procede a dar un masaje en el área del talón con el fin de mantener caliente el área y favorecer la circulación, se descubre el talón del bebé y se realiza la asepsia con una gasa y

alcohol antiséptico, con una lanceta se realiza la punción en la parte lateral del talón derecho del recién nacido recolectando cinco muestras de sangre, se plasma en la cartilla las gotas obtenidas, finalmente se aplica presión con una torunda y se coloca una curita en la punción, se deposita la cartilla dentro de una torre de secado esto facilita la manipulación y asegura la preservación de las muestras, en caso la prueba salga positiva se realiza una prueba confirmatoria y se convoca a los padres para iniciar el tratamiento de acuerdo a la enfermedad diagnosticada ²².

1.10. Tratamiento

No existe ninguna cura para esta enfermedad por lo que su tratamiento consiste inicialmente en la nutrición la misma que tiene como la finalidad evitar complicaciones, prevenir discapacidad intelectual y problemas que representen un alto riesgo para la salud.

También está basado en fórmulas ricas en aminoácidos como sustituto de proteína con dosis bajas de fenilalanina ²³.

1.10.1. Dieta

Inmediatamente después del diagnóstico confirmatorio, se inicia una dieta hipoproteica, es decir baja en proteínas, además debe consumir preparados de fórmulas químicas especialmente diseñadas para estos pacientes, con esto se compensa el déficit nutricional derivado de la dieta, este estilo de alimentación se implementa de por vida. La fenilalanina es necesaria para la formación de células sanas, sin embargo, el restringir a la persona de la ingesta de proteínas naturales, aumentan el riesgo de complicaciones ²³.

Existen alimentos como: las carnes, pescado, huevos, frutos secos, legumbres, soja, leche y derivados que por ser ricos en proteínas están prohibidos; en el caso de los cereales, granos, tubérculos deben ingerirse de forma controlada, así como las frutas y verduras ²³.

3. CAPÍTULO III: PROCESO METODOLÓGICO

3.1. Diseño o tradición de investigación seleccionada

3.1.1. Tipo de investigación

Este estudio es descriptivo y analítico, basado en datos recolectados mediante una entrevista estructurada, una revisión a su historia clínica para realizar una comparación con lo recopilado desde las fuentes bibliográficas.

3.1.2. Unidad de análisis

Paciente de 2 años 7 meses con diagnóstico de fenilcetonuria atendida en el centro de salud tipo C Velasco Ibarra.

3.1.3. Método de estudio

El método seleccionado es el clínico- analítico, estudia las necesidades del sujeto de estudio para diseñar un plan de intervenciones y actividades que permitan mejorar el cuadro clínico del paciente.

Clínico: Tiene como objetivo el estudio del proceso de la enfermedad, a través de los signos y síntomas, mediante la observación, la anamnesis y la historia clínica del paciente.

Analítico: Toma al sujeto de estudio y desglosa cada uno de los caracteres encontrados, los describe y analiza para articular sus variables y verificar la causa y efecto de las intervenciones.

Técnica a utilizar

Se utilizó una técnica documental y una entrevista estructurada con preguntas hacia la madre quien es la cuidadora responsable de la menor, sobre el conocimiento de la prueba del tamizaje y las enfermedades que ésta detecta.

3.1.4. Categorías utilizadas:

En la valoración se utilizaron ciertos criterios como: antecedentes patológicos personales, antecedentes personales familiares, signos vitales, evolución clínica, diagnósticos médicos, planes de cuidados de enfermería.

3.1.5. Instrumentos de investigación

1. Entrevista estructurada.
2. Guía observacional.
3. Historia Clínica.
4. Materiales tecnológicos.
5. Revistas científicas en inglés y español.
6. Consentimiento informado.

3.1.6. Proceso de recolección de datos en la investigación

Se realizaron los oficios pertinentes desde la Universidad Técnica de Machala dirigida al Distrito donde reposan los datos de la paciente desde su captación, posteriormente se recopilan artículos científicos de revistas de alto impacto.

3.1.7. Aspectos ético – legales

- **Principio de confidencialidad**

Se socializa con la madre de la paciente el propósito del estudio y mediante la firma del consentimiento informado se garantiza el total anonimato de sus datos personales.

- **Principio de beneficencia**

Brindar apoyo científico beneficiando a los estudiantes de la carrera de enfermería, profesionales que realicen investigaciones. Este estudio se integrará al repositorio digital de la Universidad Técnica de Machala.

- **Principio de no maleficencia**

Esta investigación no es experimental es de tipo descriptivo, por lo que el presente análisis de caso no involucra daño a seres humanos.

3.2. PETICIÓN DE ACCESO PARA EL MANEJO DE LA HISTORIA CLÍNICA

Se realizó una solicitud emitida a la Directora Distrital de Machala para obtener historial clínico.

3.2.1. UBICACIÓN DE LA HISTORIA CLÍNICA

En respuesta a la solicitud del oficio se obtuvo el acceso a la historia clínica del paciente que se encontraba en la Plataforma De Registro De Atención En Salud (PRAS), la cual está a disposición del departamento de estadística.

3.2.2. REVISIÓN DE LA HISTORIA CLÍNICA

Se recolectó la información más relevante para la elaboración del análisis de caso clínico.

3.3. SISTEMA DE CATEGORIZACIÓN EN EL ANÁLISIS DE DATOS

3.3.2. ANAMNESIS

Paciente femenina de 2 años 7 meses de edad con diagnóstico de fenilcetonuria mediante tamizaje neonatal realizado en Centro de Salud Velasco Ibarra de la Ciudad de Machala, y que se encuentra en la actualidad realizando seguimiento por especialistas en la ciudad de Cuenca, bajo el cuidado y tutela de su madre y por las tardes al cuidado de su padre.

Paciente permanece estable activa, reactiva con peso y talla acorde a la edad, cada 15 días madre viaja a la ciudad de Cuenca para recoger una muestra similar al tamizaje la cual es enviada a Colombia y luego de 3 días se obtiene resultado sobre los niveles de fenilalanina y tirosina, según estos resultados se integran nuevos cambios en la dieta, paciente se encuentra en tratamiento con fórmula nutricional y control de la dieta de consumo de proteínas.

Debido a la edad de la menor los planes de cuidado de enfermería serán diseñados hacia la mamá con el fin de brindarle apoyo y educación para prevenir el cansancio del rol y otorgar herramientas de afrontamiento ante la enfermedad de su hija.

Signos vitales: Frecuencia Cardíaca: 92x' Respiraciones: 22x' Saturación: 99%

Peso: 12.84kg Talla:90 cm

3.3.2. DATOS DE IDENTIFICACIÓN

- **Nombre:** XXXX
- **Edad:** 2 años 7 meses
- **Fecha de nacimiento:** 01 Enero 2020
- **Sexo:** Femenino
- **Nacionalidad:** Ecuatoriana
- **Lugar de residencia:** Machala

Examen físico

- **Cabeza:** Normocefálica
- **Ojos:** Pupilas isocóricas fotoreactivas
- **Respiratorio:** Respiraciones sincronizadas con el movimiento torácico
- **Boca:** mucosas orales húmedas
- **Cardiovascular:** hemodinámicamente estable, ruidos cardiacos rítmicos, sin presencia de soplos
- **Abdomen:** Blando depresible no doloroso a la palpación
- **Renal:** Diuresis de color amarillo, sin sedimentación, olor fuerte a orina de roedor
- **Neurológico:** Alerta orientada en tiempo espacio y persona

Antecedentes patológicos personales

- Fenilcetonuria diagnosticada al mes de vida y que actualmente se encuentra realizando controles en la ciudad de Cuenca.

Antecedentes patológicos familiares

- Ninguno

Estado actual

Tratamiento

- Fórmula nutricional Anamix Infantil
- Suplemento de Hierro y vitaminas

- Dieta hipoproteica a base de verduras y frutas, con control de carbohidratos y exclusión de azúcares refinados y edulcorantes, la presencia de aspartamo es rica en fenilalanina por lo que está prohibido dentro de su dieta.
- Comidas porcionadas en 150 Gr totales distribuidos durante el día 30 Gr de carbohidratos, 30 gr de proteína, 90 gr de vegetales.

Acciones de enfermería

Planes de cuidado diseñados con el objetivo de establecer una relación terapéutica enfermera - cuidador, proporcionando el apoyo emocional necesario y mostrando los recursos disponibles.

3.4. VISITAS DOMICILIARIAS

03/07/2022: Se realiza primera visita domiciliaria a paciente pediátrica de 2 años 6 meses diagnosticada de fenilcetonuria mediante la prueba de tamizaje neonatal en el Centro de Salud Velasco Ibarra, se da a conocer el propósito y compromiso de las visitas periódicas, por ello se procede hacer firmar el consentimiento informado para hacer uso del historial clínico. Mediante la aplicación de una entrevista estructurada se evidencia el nivel de conocimiento de la mamá sobre la enfermedad.

11/07/2022: Se realiza visita subsecuente a paciente pediátrica, activa y reactiva al manejo de enfermería se procede a valorar signos vitales, a la valoración cefalocaudal cabeza normocefálica, pupilas isocóricas fotoreactivas, mucosas orales húmedas, respiraciones espontáneas, tórax simétrico, abdomen blando depresible, micciones y deposiciones presentes, extremidades con tono y fuerza muscular conservado con presencia de movimientos espasmódicos propios de los signos de la enfermedad. Se trabaja con la madre siendo la principal cuidadora, se le proporciona información acerca de la enfermedad, signos de alarma; además se resalta la importancia en el cambio del estilo de vida para evitar futuras complicaciones.

Signos vitales: Frecuencia Cardíaca: 92x' Respiraciones: 24x' Saturación: 99%

Peso: 12.84kg Talla:90 cm

23/07/2022 Se realiza visita subsecuente, donde se educó al cuidador sobre la importancia de involucrar a la menor en la dieta con el fin de que se familiarice con los alimentos que ingiere

diariamente. La madre se compromete a seguir todas las indicaciones de los especialistas y acudir al centro de salud en caso de que la paciente presente sintomatología de la enfermedad.

08/08/2022 Se realiza video conferencia vía zoom, en esta visita se identificó en conjunto con la madre el rol que ella cumple en cada etapa de la vida de la menor. Madre manifiesta que al ser ella quien cuida de su hija, observa evolución de manera progresiva gracias al apoyo brindado por parte de enfermería y de profesionales del centro de salud, manifiesta agradecimiento y satisfacción por el seguimiento realizado en las tres visitas concurrentes que han sido de mucha importancia para un mejor manejo hacia su hija. Como finalización de la intervención se realiza compromiso por parte de la madre en seguir asistiendo al centro de salud para el control del niño sano y para monitorización de su enfermedad.

3.5. PROCESO DE ATENCION DE ENFERMERIA

Tabla 1. Valoración por dominios NANDA y formulación de categorías diagnósticas

Valoración por dominios NANDA y formulación de categorías diagnósticas				
Dominios Comprometidos	Categoría Diagnóstica	Factores Relacionados	Características Definitorias	Criterio de Resultado e Intervención
Dominio 7 Rol/relaciones Clase 1 Roles de cuidador	Cansancio del rol de cuidador (00061)	Estrés del cuidador	Preocupación por las rutinas del cuidado	NOC: Bienestar del cuidador principal (2508) NIC: Apoyo al cuidador principal (7040) Potenciación de roles (5370)
Diagnóstico Principal y Criterio de Resultado de Enfermería (NOC)				
Diagnóstico de Enfermería: (00061) Cansancio del rol de cuidador r/c Estrés del cuidador m/p preocupación por las rutinas del cuidado.				
Resultados esperados: NOC : Bienestar del cuidador principal (2508)				
Objetivo de Enfermería:	Escala de Medición	Puntuación DIANA		
<ul style="list-style-type: none"> Disminuir el estrés del Cuidador utilizando los recursos sanitarios y familiares disponibles. 	1. No del todo satisfecho 2. Algo satisfecho 3. Moderadamente satisfecho 4. Muy satisfecho 5. Completamente satisfecho	Mantener a 3 2 3 8	Aumentar a 5 4 5 14	
Indicadores				
<ul style="list-style-type: none"> (250802) Satisfacción con la salud emocional (250807) Apoyo del profesional sanitario (250811) La familia comparte las responsabilidades de los cuidados 				
Plan de Cuidados de Enfermería:				
Intervención de Enfermería: NIC				
Campo: 4 Seguridad Clase: X Cuidados durante la vida				
Intervención: Apoyo al cuidador principal (7040)				

Actividades: <ul style="list-style-type: none"> • Determinar la aceptación del cuidador en su papel • Permitir la expresión de emociones negativas sobre su rol mediante la comunicación asertiva. • Proporcionar apoyo y seguimiento al cuidador por medio de video conferencia • Realizar afirmaciones positivas sobre los esfuerzos del rol
Intervención de Enfermería: NIC
Campo: 4 Seguridad Clase: X Cuidados durante la vida
Intervención: Potenciación de roles (5370)
Actividades: <ul style="list-style-type: none"> • Identificar con el cuidador los sistemas sanitarios de apoyo disponible • Ayudar al cuidador a identificar los sistemas de apoyo del entorno familiar • Seleccionar un relevo dentro de la familia que supla cuando el cuidador principal se ausente • Educar al cuidador de relevo los cuidados específicos de la enfermedad.

Tabla 2. Valoración por dominios NANDA y formulación de categorías diagnósticas

Valoración por dominios NANDA y formulación de categorías diagnósticas				
Dominios Comprometidos	Categoría Diagnóstica	Factores Relacionados	Características Definitorias	Criterio de Resultado e Intervención
Dominio 2 Nutrición Clase 1 Ingestión	Desequilibrio nutricional inferior a las necesidades corporales (00002)	Enfermedad genética	Riesgo de retraso en el desarrollo cognitivo	NOC: Conocimiento: dieta prescrita (1802) NIC: Asesoramiento nutricional (5246)
Diagnóstico Principal y Criterio de Resultado de Enfermería (NOC)				
Diagnóstico de Enfermería: (00002) Desequilibrio nutricional inferior a las necesidades corporales R/C Enfermedad genética M/P Riesgo de retraso en el desarrollo.				
Resultados esperados: NOC : Conocimiento: dieta prescrita (1802)				
Objetivo de Enfermería:	Escala de Medición	Puntuación DIANA		
<ul style="list-style-type: none"> • Determinar el conocimiento sobre el equilibrio nutricional entre la alimentación y las restricciones dietéticas de la enfermedad con la finalidad de poder brindar un apoyo nutricional de forma oportuna. 	1. Ningún conocimiento 2. Conocimiento escaso. 3. Conocimiento moderado 4. Conocimiento sustancial.	Mantener a 4 4 6	Aumentar a 5 5 10	

	5. Conocimiento extenso	
Indicadores		
<ul style="list-style-type: none"> • (180206) Alimentos permitidos en la dieta. • (180207) Alimentos que deben evitarse. 		
Plan de Cuidados de Enfermería:		
Intervención de Enfermería: NIC		
Campo: 1 Fisiológico básico Clase: D Apoyo nutricional		
Intervención: (5246) Asesoramiento nutricional		
Actividades: <ul style="list-style-type: none"> • Determinar la ingesta y los hábitos alimenticios de la paciente pediátrica. • Enseñar al cuidador mediante consejería el porqué evitar el consumo de azúcar. • Identificar las necesidades nutricionales y la percepción del cuidador en la dieta recomendada. • Educar al cuidador principal y de relevo sobre los cuidados pertinentes en la alimentación del paciente pediátrico. 		

4. CAPÍTULO IV: RESULTADO DE LA INVESTIGACIÓN

4.1. Descripción y argumentación teórica de resultados

En el estudio de caso expuesto la progenitora tiene un rol principal respecto al mantenimiento de la enfermedad, trabajando en conjunto con el personal de enfermería para evitar el progreso de la enfermedad por esto su desarrollo cognitivo no presenta alteraciones y es congruente con su edad, López et. al, en su estudio sobre el tratamiento y manejo de la enfermedad, explica que la nutrición debe controlarse inmediatamente recibido el diagnóstico para desintoxicar el organismo de la fenilalanina acumulada. La importancia de la nutrición en estos pacientes ha hecho necesario la creación de guías clínicas enfocadas a los padres para facilitar el proceso y permitir que el niño crezca comprendiendo su enfermedad y la importancia de adoptar conductas de autocuidado cuando no esté en presencia de sus padres

27-28.

De Gouveia et al. en un estudio realizado durante 7 años 35.988 recién nacidos para detectar hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria, en Cojedes, Venezuela se reportó una baja incidencia con solo un caso positivo de fenilcetonuria durante todo el tiempo de estudio, esto

responde a un factor étnico-geográfico ya que en estos países la raza predominante es mestiza al igual que en Ecuador, eso explica como en 10 años desde que se implementó el tamizaje metabólico neonatal sólo se hayan reportado 35 casos ²⁹.

Jomarron et. al, en su estudio realizado en Cuba afirma que más del 64% de la población fenilcetonúrica con discapacidad cognitiva son adultos nacidos antes de la implementación del cribado neonatal y de consecuencia su diagnóstico fue tardío desarrollando mayores secuelas respecto a los niños nacidos después de que se implemente el tamizaje neonatal ³⁰.

González et. Al, en su estudio se identificó que los niños con Fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia que mantienen una dieta controlada tienen un Coeficiente Intelectual promedio, sin alteraciones cognitivas respecto a quienes tienen una dieta relajada ³¹.

La teoría aplicada de Swanson explica que el profesional de enfermería actúa como mediadora de la persona que necesita cuidado, partiendo del conocimiento empírico, en nuestro caso la paciente es una menor de 2 años y 7 meses por lo que depende del cuidado de su mamá, mediante la teoría de enfermería aplicada, el personal de enfermería ha dotado de herramientas y seguimiento clínico a la familia, logrando un cuidado integral permitiendo que la enfermedad no tenga un proceso que afecte su calidad de vida, este proceso irá cambiando con el pasar de los años adaptándose a cada etapa hasta lograr que la paciente lleve una nutrición consciente y evite el consumo de alimentos que puedan causar secuelas neurológicas ³².

Los pacientes con enfermedades crónicas necesitan cuidado constante, el cual es proporcionado por un cuidador principal, generalmente un miembro cercano de la familia (Madre, padre, hijos), cuando la enfermedad requiere altas demandas de cuidado la sobrecarga en el cuidador este puede presentar síntomas de apatía, cansancio que luego se transforman en enfermedades como: depresión, ansiedad, trastornos del sueño, por esto es necesario brindar apoyo al cuidador identificándolo como un individuo que tiene necesidades propias ³³.

Un estudio realizado en España en el 2021 enfatiza que la mayor parte de los casos el cuidado del familiar enfermo recae en una mujer, esto tendrá repercusiones positivas o negativas en medida de cuánto cuidado necesite su ser querido, teniendo en cuenta que el ingreso de la mujer al mercado laboral en estos días es necesario para la economía familiar, por lo que llegar a casa y enfrentarse diariamente a más responsabilidades, la reducción en la propia

vida social o falta de apoyo de otros familiares y quehaceres domésticos, son elementos que generan cansancio y agotamiento que pueden deteriorar la salud mental del cuidador con el paso del tiempo por lo que en el presente análisis de caso el proceso de atención de enfermería se basa en compartir en cuidado con los miembros de la familia y de esta forma evitar la claudicación del cuidador principal ³³.

4.2. CONCLUSIONES

La fenilcetonuria es una enfermedad genética hereditaria que afecta la manera en cómo el organismo metaboliza las proteínas y puede causar neurotoxicidad secundaria a una acumulación excesiva de fenilalanina, por esto se debe implementar dentro de la comunidad estrategias para incrementar el tamizaje metabólico neonatal, para captar pacientes en etapas tempranas e iniciar un tratamiento que evite la discapacidad intelectual y la muerte precoz de los neonatos, luego en las etapas de la infancia trabajar en conjunto con los familiares y cuidadores a través de la educación sobre el proceso de la enfermedad.

La teoría de Kristen Swanson emplea el cuidado de enfermería, como una profesión con visión holística que partió del empirismo y se fue estableciendo como una profesión que parte de bases científicas que involucran valores como el humanismo, empatía, interactuando con el cuidador y aportando conocimientos específicos para que lleven un control del paciente que permita optimizar los recursos asignados por el estado esto incluye el seguimiento por parte del personal del centro de salud, las pruebas de tamizaje quincenales, las vitaminas y hierro que son parte de su tratamiento.

4.3. RECOMENDACIONES

- Realizar visitas domiciliarias continuas al momento de detectar casos de enfermedades raras como en el presente estudio, de esta forma el proceso de atención de enfermería puede aportar directamente dentro del apoyo al rol del cuidador principal y determinar las posibles complicaciones que podrían manifestarse en el paciente pediátrico.
- Determinar estrategias educativas dirigidas al cuidador en relación al tratamiento dietético su importancia y la valoración clínica continúa con el fin de poder evitar complicaciones de su enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal – Ministerio de Salud Pública [Internet]. [citado el 25 de agosto de 2022]. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>
2. De Lucca M, Barba-Guzmán C, Cobo-Sevilla V, Latta MA. Fenilcetonuria de diagnóstico tardío y mutaciones asociadas en una familia ecuatoriana. Investigación Clínica [Internet]. 2017 [citado el 24 de junio de 2022];58(3):274–83. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0535-51332017000300006
3. Miranda-Limachi KE, Rodríguez-Núñez Y, Cajachagua-Castro M. Proceso de Atención de Enfermería como instrumento del cuidado, significado para estudiantes de último curso. Enferm univ. 2019;16(4):374–89. Disponible en https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1665-70632019000400374&script=sci_arttext
4. Amieva MV, González II, del Alba Herrera Pérez L, Caamal-Parra G, Martínez LB, Flores EPG. Epidemiología de la fenilcetonuria obtenida mediante tamiz neonatal [Internet]. Vol. 39, Acta Pediátrica de México. 2018. p. 25. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.18233/apm39no6pp25s-34s1719>
5. Hernández EV, Delgado AG, Oliva CRR, Murray Hurtado M, Quintana LP, Pons MR. Actualización del cribado neonatal ampliado en Canarias: nuevas enfermedades y perspectivas futuras. Canarias Pediátrica [Internet]. 2022 [citado el 26 de junio de 2022];46(1):92–104. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8416217&info=resumen&idioma=ENG>
6. López-Mejía L, Vergara-Vázquez M, Guillén-López S. ¿Qué aspectos considerar al iniciar el tratamiento nutricional para Fenilcetonuria? Acta Pediatr Mex [Internet]. el 6 de febrero de 2019 [citado el 24 de junio de 2022];39(S1):66–74. Disponible en: <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1723>
7. Loeber JG, Platis D, Zetterström RH, Almashanu S, Boemer F, Bonham JR, et al. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. Screening [Internet]. el 5 de marzo de 2021 [citado el 24 de agosto de 2022];7(1):15. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2409-515X/7/1/15>

8. Pardo-Campos M, Enacan R, Valle G, Chiesa A. PKU: Attention and executive profile in early detected and adequately treated patients. *Acta Pediatr Mex* [Internet]. 2021 [citado el 27 de junio de 2022];42(5):233–40. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2021/apm215c.pdf>
9. Nardecchia F, Orlando R, Iacovelli L, Colamartino M, Fiori E, Leuzzi V, et al. Targeting mGlu5 Metabotropic Glutamate Receptors in the Treatment of Cognitive Dysfunction in a Mouse Model of Phenylketonuria. *Front Neurosci* [Internet]. 2018 [citado el 23 de agosto de 2022];12:154–154. Disponible en: <https://europepmc.org/article/med/29615849?client=bot>
10. Woolf LI, Adams J. The Early History of PKU. *Screening* [Internet]. 2020 [citado el 24 de agosto de 2022];6(3):59. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2409-515X/6/3/59>
11. van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2017 [citado el 27 de junio de 2022];12. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5639803/>
12. Green A. The First Treatment for PKU: The Pioneers—Birmingham 1951. *Screening* [Internet]. 2021 [citado el 25 de agosto de 2022];7(1):19. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2409-515X/7/1/19>
13. Trefz KF, Muntau AC, Kohlscheen KM, Altevers J, Jacob C, Braun S, et al. Clinical burden of illness in patients with phenylketonuria (PKU) and associated comorbidities - a retrospective study of German health insurance claims data. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. el 22 de julio de 2019 [citado el 25 de agosto de 2022];14(1):1–16. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-019-1153-y>
14. Guía de Práctica Clínica- Diagnóstico, Tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con Fenilcetonuria. [Ministerio de Salud Publica]. 2013[citado el 4 de julio de 2022]. Disponible en: <https://www.studocu.com/ec/document/universidad-de-cuenca/pediatria/guia-de-fenilcetonuria/24244242>
15. Daly A, Evans S, Pinto A, Ashmore C, MacDonald A. Protein Substitutes in PKU; Their Historical Evolution. *Nutrients* [Internet]. el 2 de febrero de 2021 [citado el 17 de agosto de 2022];13(2):484. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2072-6643/13/2/484>
16. Campistol Plana J. Fenilcetonuria de diagnóstico precoz: Bases fisiopatológicas del

- daño neuronal y opciones terapéuticas. Medicina [Internet]. 2019 [citado el 4 de julio de 2022];79:2–5. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0025-7680201900070002&lng=es&nrm=iso&tlng=es
17. García BG. Descripción epidemiológica, clínica y bioquímica de una muestra de pacientes con fenilcetonuria [Internet]. Universidad de Valladolid; 2016 [citado el 23 de agosto de 2022]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=295494&info=resumen&idioma=SPA>
18. Chen HF, Rose AM, Waisbren S, Ahmad A, Prosser LA. Newborn Screening and Treatment of Phenylketonuria: Projected Health Outcomes and Cost-Effectiveness. Children [Internet]. el 12 de mayo de 2021 [citado el 25 de agosto de 2022];8(5):381. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9067/8/5/381>
19. Abreu M, Jardim J, Barreira JL. Microcefalia: um caso de fenilcetonúria materna não diagnosticada. Rev Port Med Geral Fam [Internet]. 2020 [citado el 27 de junio de 2022];36(5):441–5. Disponible en: http://scielo.pt/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S2182-51732020000500009&lng=pt&nrm=iso&tlng=pt
20. MacDonald A, van Wegberg AMJ, Ahring K, Beblo S, Bélanger-Quintana A, Burlina A, et al. PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2020 [citado el 25 de agosto de 2022];15(1):1–21. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01391-y>
21. Bermúdez AJ, Robayo DB, González N, Moreno AL. Tamizaje neonatal y enfermedades raras. Del test de Guthrie a la espectrometría de masas. Pediatría [Internet]. el 1 de septiembre de 2021 [citado el 4 de julio de 2022];54(1):28–35. Disponible en: <https://revistapediatria.org/rp/article/view/173>
22. Bernal AC, Eiroa H. Fenilcetonuria de diagnóstico tardío. Salud(i)Ciencia [Internet]. 2017 [citado el 27 de junio de 2022];22(6):518–24. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1667-8990201700030001&lng=es&nrm=iso&tlng=es
23. Dababneh S, Alsobou M, Taani N, Sharkas G, Ismael R, Maraqa L, et al. Epidemiology of Phenylketonuria Disease in Jordan: Medical and Nutritional Challenges. Children [Internet]. 2022 [citado el 25 de agosto de 2022];9(3):402. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9067/9/3/402>
24. Espinoza JBR, Hernández M de LG, Becerril LC, Galindo LV, Kempfer SS.

- ADAPTACIÓN DEL MODELO DE KRISTEN SWANSON PARA EL CUIDADO DE ENFERMERÍA EN ADULTAS MAYORES. Texto contexto - enferm [Internet]. el 3 de diciembre de 2018 [citado el 25 de agosto de 2022];27(4). Disponible en: <https://www.scielo.br/j/tce/a/tDL8rJYnjin5yNmGOytOjWf/?lang=es&format=pdf>
25. Beristain-García I, Álvarez-Aguirre A, Huerta-Baltazar MI, Casique-Casique L. Teoría de los cuidados de Kristen Swanson: revisión de literatura. Sanus [Internet]. 2022 [citado el 6 de julio de 2022];7. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S2448-6094202200010102&lng=es&nrm=iso&tlng=es
26. Garzón Patterson M, Izquierdo Medina R, Pascual Cuesta Y, Batista Pérez NO, Ravelo Jiménez M. Teoría de Kristen M. Swanson vinculada al cuidado del cuidador principal de pacientes con enfermedad de Alzheimer. Rev Cubana Enferm [Internet]. 2020 [citado el 25 de agosto de 2022];36(4). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0864-03192020000400017&lng=es&nrm=iso&tlng=es
27. López-Mejía L, Guillén-López S, Vela-Amieva M. Fórmulas metabólicas disponibles en México para pacientes con fenilcetonuria. Bol Med Hosp Infant Mex [Internet]. 2021 [citado el 26 de junio de 2022];78(6):612–20. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1665-11462021000600612&lng=es&nrm=iso&tlng=es
28. ¿Cómo alimentar al niño PKU? [Internet]. Guía metabólica. 2010 [citado el 30 de julio de 2022]. Disponible en: <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/consejo/como-alimentar-nino-pku>
29. De Gouveia Roche YD, Márquez Herrera CE, Carniato Pérez LA. Detección temprana de Hipotiroidismo congénito y Fenilcetonuria a través del cribado neonatal en el estado Cojedes. Arch Venez Pueric Pediatr [Internet]. 2016 [citado el 27 de junio de 2022];79(1):003–7. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0004-06492016000100002&lng=es&nrm=iso&tlng=es
30. Jomarrón KB, Tamayo-Chang V, Gonzales A, Santana EE. Caracterización clínica y epidemiológica de la fenilcetonuria en la provincia Holguín, Cuba. Correo Científico Médico [Internet]. 2021 [citado el 29 de julio de 2022];25(4). Disponible en: <http://revcocmed.sld.cu/index.php/cocmed/article/view/4025>
31. González M Et. Evaluación neuropsicológica en niños y adolescentes con

fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia y su relación con los niveles de fenilalanina plasmática. Archivos Argentinos de Pediatría. [Internet]. 2017. [citado el 25 de agosto de 2022]; 115(3):267-273. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752017000300010

32. Martínez-Pizarro S. Síndrome del cuidador quemado. Rev Clín Med Fam [Internet]. 2020 [citado el 25 de agosto de 2022];13(1):97–100. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1699-695X2020000100013&lng=es&nrm=iso&tlng=es
33. Jiménez I, Navarro M, Lorenzo M, Caballero Y, Ballarín A, Navarro R. Riesgo de cansancio del rol de cuidador en familiares de pacientes dependientes crónicos. Caso práctico. RSI - Revista Sanitaria de Investigación. [Internet]. 2021 [citado el 25 de agosto de 2022]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/riesgo-de-cansancio-del-rol-de-cuidador-en-familiares-de-pacientes-dependientes-cronicos-caso-practico/>

ANEXOS

Anexo 1. Consentimiento informado

Consentimiento Informado para Participantes de Investigación

El propósito de esta ficha de consentimiento es proveer a la participante esta investigación con una clara explicación de la naturaleza de la misma, así como de su rol en ella como participante.

La presente investigación es conducida por **SAMANTHA DANIELA NEIRA VIVANCO** y **JOSELYN GISELLA SANTACRUZ ORDOÑEZ**, estudiante de enfermería Y **LIC. FANNY ISABEL ZHUNIO BEMEO MGS.** Docente de la Universidad Técnica de Machala, Carrera de enfermería. El objetivo de este estudio es: Analizar su caso **TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE FENILCETONURIA Y LA IMPORTANCIA DEL PROCESO DE ATENCION DE ENFERMERIA** a través de la valoración de enfermería.

Si usted accede a participar en este estudio, se le pedirá responder preguntas a través de una entrevista esto tomará aproximadamente 20 minutos de su tiempo y visitas domiciliarias durante la investigación, lo que conversemos durante estas sesiones se grabará, de modo que el investigador pueda transcribir después las ideas que usted haya expresado.

La participación en este estudio es estrictamente voluntaria. La información que se recoja será confidencial y no se usará para ningún otro propósito fuera de los de esta investigación.

Si tiene alguna duda sobre este proyecto, puede hacer preguntas en cualquier momento durante su participación en él. Igualmente, puede retirarse del proyecto en cualquier momento sin que eso lo perjudique en ninguna forma. Si alguna de las preguntas durante la entrevista le parece incómodas, tiene usted el derecho de hacérselo saber al investigador o de no responderlas.

Desde ya le agradecemos su participación.

Acepto participar voluntariamente en esta investigación, conducida por **SAMANTHA DANIELA NEIRA VIVANCO - JOSELYN GISELLA SANTACRUZ ORDOÑEZ**. He sido informado (a) de que la meta de este estudio es: Analizar el caso clínico del paciente con **TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL EN EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE FENILCETONURIA Y LA IMPORTANCIA DEL PROCESO DE ATENCIÓN DE ENFERMERIA** y establecer un plan de cuidados de acuerdo a las necesidades observadas.

Me han indicado también que tendré que responder cuestionarios y preguntas en una entrevista, lo cual tomará aproximadamente 60 minutos.

Reconozco que la información que yo provea en el curso de esta investigación es estrictamente confidencial y no será usada para ningún otro propósito fuera de los de este estudio sin mi consentimiento. He sido informada de que puedo hacer preguntas sobre el proyecto en cualquier momento y que puedo retirarme del mismo cuando así lo decida, sin que esto acarree perjuicio alguno para mi persona. De tener preguntas sobre mi participación en este estudio, puedo contactar al teléfono: 0983345690

Ma. Cristina Benalcázar

Nombre del Participante





Firma del Participante

03-Julio-2022

Fecha

Anexo 2. Solicitud de permiso de historia clínica dirigida a la directora distrital de Machala



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE MACHALA
D.L. NO. 69-04 DE 14 DE ABRIL DE 1969
Calidad, Pertinencia y Calidez
FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

SECCIÓN/CARRERA: ENFERMERÍA
Machala, 01 de Junio del 2022

Mgs. Nuccia Priscila Hurtado Chica
DIRECTORA DISTRITAL 07D02 MACHALA-SALUD
En su despacho. -

De mi consideración:

Con un cordial saludo y deseándole muchos éxitos en sus funciones, por medio del presente solicito a usted, comedidamente, se autorice a quien corresponda, al acceso de la Historia Clínica N° 0751851411, a los estudiantes del Decimo semestre "A" de la Carrera de Enfermería de la Universidad Técnica de Machala, para que puedan recabar información necesaria y realizar el Análisis de Caso, el mismo que es requerido en el proceso de titulación para obtener el grado de Licenciada/o en Enfermería.

Se guardará la debida confidencialidad de los datos del personal y el nombre de la institución; se cuenta con el debido consentimiento informado y firmado por el usuario.

Las estudiantes a intervenir en esta investigación son:

- SAMANTHA DANIELA NEIRA VIVANCO
CI: 1105966947
email; sneira1@utmachala.edu.ec Telf: 0983345690
- JOSELYN GISELLA SANTACRUZ ORDOÑEZ
CI: 0705817740
email; jsantacru4@utmachala.edu.ec Telf: 0979987159

Esperando que el presente tenga una acogida favorable, me suscribo muy atentamente.

SARA MARGARITA SARAGURO SALINAS
Firmado digitalmente por SARA MARGARITA SARAGURO SALINAS
Fecha: 2022.05.19 00:33:07 -0500
Lcda. Sara Margarita Saraguro Salinas
Coordinadora -Carrera de Enfermería
SS/Sara S

Dirección Provincial de Salud Machala - Inm. 5 1/2 Vía Machala Pasaje - Telf: 2983362 - 2983365 - 2983363 - 2983364

www.utmachala.edu.ec

Anexo 3. Visita domiciliaria: Aplicación de encuesta estructurada



Anexo 4. Visita domiciliaria: Se proporciona información acerca de la enfermedad



Anexo 5. Visita familiar



Anexo 6. Final de intervención por medio de video conferencia

