

Información Importante

La Universidad de La Sabana informa que el(los) autor(es) ha(n) autorizado a usuarios internos y externos de la institución a consultar el contenido de este documento a través del Catálogo en línea de la Biblioteca y el Repositorio Institucional en la página Web de la Biblioteca, así como en las redes de información del país y del exterior con las cuales tenga convenio la Universidad de La Sabana.

Se permite la consulta a los usuarios interesados en el contenido de este documento para todos los usos que tengan finalidad académica, nunca para usos comerciales, siempre y cuando mediante la correspondiente cita bibliográfica se le de crédito al documento y a su autor.

De conformidad con lo establecido en el artículo 30 de la Ley 23 de 1982 y el artículo 11 de la Decisión Andina 351 de 1993, La Universidad de La Sabana informa que los derechos sobre los documentos son propiedad de los autores y tienen sobre su obra, entre otros, los derechos morales a que hacen referencia los mencionados artículos.

BIBLIOTECA OCTAVIO ARIZMENDI POSADA
UNIVERSIDAD DE LA SABANA
Chía - Cundinamarca

**Cuidado de Enfermería a las personas con enfermedades de depósito
lisosomal y sus familias**

Presentado por:

Yamid Ferney Camelo Hernández
Estudiante Enfermería X Semestre

Asesora:

María Elisa Moreno Fergusson
Docente Facultad de Enfermería y Rehabilitación

Universidad de La Sabana
Facultad de Enfermería y Rehabilitación

2015

Contenido

INTRODUCCIÓN	5
MÉTODO	6
RESULTADOS	8
Enfermedades de depósito lisosomal (EDL)	9
Datos epidemiológicos.....	10
Generalidades de la función lisosomal	11
Aspectos fisiopatológicos de las EDL	12
Herencia autosómica recesiva	12
Herencia autosómica dominante.....	13
Tratamiento	13
Terapia de reemplazamiento enzimático.....	13
Trasplante de progenitores hematopoyéticos.....	14
Terapia de reducción de sustrato	14
Terapia de mejora enzimática	15
Terapia génica genética	15
Experiencias de diagnóstico	16
EDL en el contexto político Colombiano.....	17
Uso de los servicios de salud.....	18
Servicios de apoyo y necesidades de información	18
Enfermería en el campo de la genética y la genómica.....	19
Proceso de atención de enfermería en los pacientes con EDL de acuerdo al modelo de adaptación de Callista Roy	21
Valoración de los estímulos.....	30
Valoración de los modos adaptativos.....	22
Modo físico-fisiológico.....	23
Modo de Autoconcepto /identidad grupal	24
Función del Rol del individuo y la familia.....	27
Impacto de las EDL en la interdependencia individuo y la familia.....	29
Valoración del nivel de adaptación.....	30

Diagnósticos de enfermería	31
Intervenciones de enfermería.....	32
Atención psicológica paciente/familia.....	34
Educación paciente/familia	35
Administración de Tratamiento.....	36
RECOMENDACIONES	39
REFERENCIAS	40
ANEXOS	45

INTRODUCCIÓN

A partir del descubrimiento del genoma humano en el año 2003, que tuvo como propósito descifrar el código genético de los cromosomas, la atención de la salud está cambiando en aspectos relacionados con la prevención de enfermedades, el diagnóstico y el tratamiento. [1, 2, 3]

El estudio del genoma humano ha ayudado a identificar el origen de muchas enfermedades, entre las cuales se encuentran las enfermedades raras o huérfanas, las cuales tienen una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas. Estas enfermedades son de especial interés para el gobierno nacional, por la condición de ser crónicas debilitantes, graves, amenazan la vida de las personas afectadas, y tienen un elevado costo de atención. [4]

Dadas estas particularidades, representan un reto para la atención en salud evidenciándose la necesidad de indagar más sobre ellas para brindar atención integral a los pacientes y sus familias con el fin de mejorar su calidad de vida.

El personal de enfermería constituye un proveedor fundamental de la atención de salud. Los avances en la genómica están transformando la práctica profesional y por ello es indispensable que los enfermeros sean competentes en ésta área del conocimiento, para brindar una atención en salud segura, rentable y de alta calidad, tanto a las personas con éstas enfermedades huérfanas y sus familias.[1, 2, 3]

En Colombia no se encuentran estudios de enfermería sobre el cuidado de las personas con Enfermedades de depósito lisosomal (EDL) y al ver la el impacto de estas tanto en los pacientes como en los familiares, es importante desarrollar una fundamentación teórica para generar estrategias, encaminadas a atender las necesidades de éstas.

El propósito de esta revisión sistemática de la literatura es describir los factores que afectan la condición de salud de las personas con EDL, las necesidades de éstas y de sus familiares, con el fin de generar unas propuestas de cuidado de enfermería fundamentada en el modelo de Adaptación de Callista Roy, que contribuya a mejorar su calidad de vida.

MÉTODO

Se realizó una revisión sistemática de la literatura con el propósito de analizar las necesidades de las personas con enfermedades de depósito lisosomal y sus familias y el desarrollo del conocimiento relacionado con el cuidado de Enfermería para atenderlas. Para la búsqueda de información se utilizaron las siguientes palabras clave: Lysosomal storage disorders, prevalence, lysosomal storage diseases, Nursing, Care, Challenges, experiences of living. La búsqueda se hizo en las bases de datos Pubmed, IsiWeb of knowledge, y Scopus; se encontraron un total de 1198 artículos de los cuales se seleccionaron 51 por su relevancia con el tema de estudio. (Ver tabla 1)

Tabla 1: búsqueda de la información

Base de datos	Fecha de búsqueda	Estrategia para la búsqueda	# de artículos encontrados	# de artículos relevantes
Pubmed	20/02/15	“lysosomal storage disorders” AND “prevalence”	28	4
Pubmed	20/02/15	“lysosomal storage diseases” AND “prevalence”	32	1
Pubmed	20/02/15	“lysosomal storage disorders” AND “diseases”	516	10
Pubmed	27/02/15	“lysosomal storage diseases” AND “Nursing”	2	1
Pubmed	27/02/15	“Fabry disease” AND “Nursing”	11	2
IsiWeb of knowledge	27/02/15	Lysosomal storage diseases AND Nursing	2	1
Pubmed	28/02/15	“Lysosomal storage diseases” AND “Care”	74	6
Pubmed	28/02/15	“Lysosomal storage diseases” AND “Challenges”	42	2
Pubmed	28/02/15	lysosomal storage disorders and Nursing	60	7

Pubmed	28/02/15	Lysosomal storage disease AND Experiences of living	16	5
Pubmed	10/04/15	Genomics AND "Nursing"	415	12
Total				51

Fuente: Tabla elaborada por el autor, Abril 2015

En cuanto a las características de los artículos seleccionados, se incluyeron 18 reportes de investigación cuantitativa (estudios transversales, reportes de caso, estudios de cohorte prospectivos y retrospectivos y casos y controles), 2 reportes de estudios cualitativos, 31 revisiones sistemáticas de la literatura y 17 Documentos relacionados (leyes, resoluciones, libros, páginas web y documentos de internet) con la atención de las personas con éste tipo de enfermedades (Ver tabla 2).

Tabla 2: características de los artículos

Tipo	Diseño		# de artículos
Cuantitativos	Descriptivos	Estudios transversales	4
		Reporte de caso	3
	Analíticos		
	Observacionales	Estudios de cohortes prospectivo	4
		Estudios de cohorte retrospectivo	1
		Estudios de casos y controles	6
Cualitativo	Estudio de caso		2
Revisión de la literatura	Sistemática		31
Otros documentos	Leyes		4
	Resoluciones		1
	Libros		6
	Páginas web		5
	Artículos de internet		2
Total			69

Fuente: Tabla elaborada por el autor, Abril 2015

RESULTADOS

En el último decenio las tendencias en la atención en salud se han visto influenciadas por la genómica, que es la ciencia que estudia la variación genética en combinación con las influencias ambientales, personales, psicosociales y culturales [1]. La aplicación de la genómica en áreas como identificación de riesgo, detección, prevención, diagnóstico, pronóstico, desarrollo de la terapia y la toma de decisiones terapéuticas, se ha favorecido gracias a la rápida expansión de la tecnología [1, 3, 5]. Estos avances han llevado a las personas y familias a tener que entender la influencia de los genes, del medio ambiente, y el comportamiento para la toma de decisiones sobre aspectos relacionados con la prevención de enfermedades como los trastornos de depósito lisosomal y otros problemas de origen genético, así como a asumir el diagnóstico y tratamiento. [6]

La Enfermería es una disciplina profesional cuyo fenómeno de estudio es el cuidado de la salud humana y su práctica se desarrolla en diferentes ámbitos a nivel primario en contacto directo con familias y comunidades, y a nivel secundario y terciario en el ámbito asistencial y domiciliario entre otros. Por ello, los profesionales se encuentran en una posición privilegiada para poder identificar de manera temprana riesgos y alteraciones del estado de salud de las personas.

El desarrollo de la genética y la genómica tiene implicancias en la atención de las personas en cualquier etapa del ciclo vital, las familias y comunidades en general, en los ámbitos como la evaluación, detección y gestión de riesgos relacionados con la salud, opciones de tratamiento y toma de decisiones relacionados con éstas.[7]

Las aplicaciones de la genética y la genómica ha servido desde hace tiempo para la identificación y diagnóstico de ciertas condiciones congénitas, a través de exámenes como el de cariotipos para detectar anomalías cromosómicas como el síndrome de Down [8]; por lo tanto, el desarrollo de estas ciencias permite detectar el riesgo de padecer determinada enfermedad y con base en esto tomar decisiones relacionadas con la prevención y tratamiento.

Ya desde la década de los 60, en países como Estados Unidos e Inglaterra, se mencionaba la responsabilidad de enfermería en la detección de niños con alteraciones genéticas y la consejería a las familias y la necesidad de incluir contenidos de genética en los planes de estudio. [9]

El descubrimiento del genoma humano, abrió las puertas a nuevas posibilidades de detección del riesgo y tratamiento de enfermedades como el cáncer, algunos trastornos cardiovasculares, neurológicos, de los órganos de los sentidos, entre otros así como a la detección y tratamiento de las enfermedades huérfanas, entre las cuales se encuentran las enfermedades de depósito lisosomal.

Los profesionales de enfermería tienen la responsabilidad de detectar en forma temprana éste tipo de trastornos en la consulta de crecimiento y desarrollo y de atender las necesidades de cuidado de las personas y familias que las padecen. Para ello, es indispensable que tengan un conocimiento sólido, sobre las características de la alteración, las opciones de tratamiento, el análisis de las repercusiones que tiene esta condición en la vida de las personas y los cuidados que deben desarrollarse en los diferentes niveles de atención, para atender sus necesidades particulares.[10]

A continuación se presenta una revisión de las enfermedades de depósito lisosomal (EDL), en la cual se incluye datos epidemiológicos, contexto político, uso de los servicios de salud, servicios de apoyo y necesidades de información, generalidades de la función lisosomal, generalidades de la fisiopatología, origen, y tratamiento de las EDL. Se presenta una revisión acerca de la enfermería en el campo de la genética y la genómica y el proceso de atención de enfermería en los pacientes con EDL fundamentado en el Modelo de Adaptación de Callista Roy.

Enfermedades de depósito lisosomal (EDL)

Las enfermedades de depósito lisosomal han sido reconocidas como uno de los mayores grupos de desórdenes genéticos que afectan a niños y adultos, con más de 40 tipos. Se presentan como consecuencia de una deficiencia en una proteína lisosómica particular. Estas enfermedades, son consideradas como un problema potencial para la salud pública porque suponen una enorme carga para los individuos y personas afectadas. [11, 12, 13, 14, 15, 16, 17]

Los primeros casos identificados de EDL se remontan al año 1881, cuando se describió la enfermedad de Tay-Sachs, 1882 cuando se detalló la enfermedad de Gaucher, 1927 cuando se especificó la enfermedad de Gaucher tipo 2, 1898 cuando se puntualizó la enfermedad de Fabry, 1914 cuando se detalló la enfermedad de Niemann-Pick, 1932 cuando se describió la enfermedad de Pompe, 1958 cuando se clasificó la enfermedad de Niemann-Pick en tres subtipos: A, B y C y 1959 cuando se descubrió la enfermedad de Gaucher tipo 3 (Ver anexo 1).[18]

La identificación de las causas de las EDL, se remonta al año 1963 cuando se descubrió que el almacenamiento de glucógeno en la enfermedad de Pompe era causado por la deficiencia de la enzima lisosomal α -glucosidasa; a partir de allí se inicia la investigación sobre la identificación de las causas de las enfermedades basada en la caracterización de la deficiencia enzimática y de genes responsables de los trastornos y alternativas de tratamiento como la terapia de reemplazo enzimático y el trasplante de médula ósea; estos avances han llevado al punto de encontrar actualmente tratamiento disponible para la enfermedad de Fabry y el síndrome de Hunter (Ver anexo 1).[19]

Datos epidemiológicos

La caracterización epidemiológica de las EDL ha sido difícil, debido a que en la mayoría de los países, existen numerosos centros de diagnóstico, lo cual dificulta la recolección y correlación de los datos. [20]

Otro problema asociado con la caracterización de las EDL es que actualmente son pocos los estudios realizados en donde se describa la prevalencia o incidencia de estas enfermedades por lo que se hace difícil mostrar y describir el comportamiento mundial de estos trastornos; sin embargo con los datos de estudios realizados se puede visualizar el comportamiento de las EDL en algunos países.

En Europa por ejemplo, se encuentran estudios de caracterización epidemiológica en algunos países. En Italia se encontraron los datos de dos estudios en donde uno reportó que la incidencia combinada de las EDL es de 1 en 8275[19] y el otro indicó que la prevalencia es de 12,1 por cada 100.000 nacidos vivos. [21] En Portugal se encontraron igualmente dos estudios en donde uno indicaba que la prevalencia combinada de EDL es de 1 en 4000 nacimientos;[20] mientras que el otro mostraba datos de prevalencia de 25 por cada 100000 nacidos vivos [22] (Pinto R et al, 2004); asimismo países como República Checa y Holanda reportan datos de prevalencia de EDL de 12,25 por cada 100.000 nacidos vivos y 14 por cada 100.000 nacidos respectivamente. [21]

Por otro lado, en Oceanía se encuentran datos principalmente en Australia en donde un estudio retrospectivo de casos de EDL durante el período enero 1980-diciembre 1996 indicó una prevalencia de EDL es de 1 en 7700 y una incidencia de 1 en 9000 [20, 23]. Otros dos estudios encontrados muestran datos de prevalencias de 1 por cada 7100 nacidos vivos [20] y de 12,9 por cada 100.000 nacidos vivos. [21]

Asimismo, en América del Norte, en países como Canadá, en la provincia de Columbia Británica se reportan informes de alta prevalencia de EDL de 8 por cada 100000 nacimientos. [24]

Otros datos obtenidos de revisiones de literatura indican prevalencias combinadas de 1 por cada 5000 nacidos vivos en Australia [11], 1 por cada 7000 a 8000 nacidos vivos en Nepal [25, 26] y datos de incidencia combinada de 1 por cada 5000-8000 nacidos vivos en los EE.UU. y Europa. [13]

Los datos epidemiológicos de la prevalencia e incidencia de las EDL son limitados como consecuencia de las diferencias entre las regiones geográficas y grupos étnicos, por lo que se pueden encontrar poblaciones donde la incidencia o prevalencia son más elevados que en otras.

Actualmente en Colombia, hay carencia de datos epidemiológicos sobre las enfermedades de depósito lisosomal; sin embargo, de acuerdo con un informe preliminar del censo que adelanta el Ministerio de Salud y Protección Social, a través de la Cuenta de Alto Costo indica que en Colombia hay 13.168 pacientes diagnosticados con alguna enfermedad huérfana.[27]

Estos datos fueron obtenidos por información reportada por las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios de Salud (EAPB), así como las direcciones departamentales, distritales y municipales de salud.

El poco conocimiento sobre este tipo de enfermedades en el país, por su baja prevalencia genera dificultades en el diagnóstico y tratamiento integral de estas personas, lo cual afecta la expectativa y calidad de vida de las mismas.

Generalidades de la función lisosomal

El término lisosoma fue descrito por primera vez por De Duve en 1955, los lisosomas son organelos que se encuentran al interior de la célula y participan en la digestión celular, para ello contienen una serie de enzimas hidrolíticas y proteolíticas en su interior que descomponen elementos complejos en moléculas más sencillas e incluyen: lipasas, glucosidasas, proteasas y nucleasas. [12, 14, 15, 17]

El proceso de digestión celular puede ser de dos tipos, autofagia cuando se elimina el material interno de la célula como organelos lípidos, carbohidratos y ácidos nucleicos, y heterofagia cuando se eliminan elementos externos de la célula como bacterias, virus, parásitos, entre otros.[12]

En la autofagia la célula rodea con membranas del retículo sarcoplasmático liso el elemento a eliminar formando una vesícula llamada autofagosoma, luego desde el aparato de Golgi parten los lisosomas para unirse y liberar las enzimas formando una vacuola autofágica, luego de la acción enzimática se forman los cuerpos residuales con los detritos digeridos y finalmente son expulsados de la célula por exocitosis. [12]

Por el contrario en la heterofagia, la célula debe erradicar elementos dañinos que ingresan a esta y lo realiza mediante el siguiente proceso: Primero la célula atrapa el cuerpo extraño en una vesícula llamada fagosoma, luego los lisosomas procedentes del aparato de Golgi fusionan sus membranas con el fagosoma y vierten sus enzimas digestivas formando una vacuola heterofágica, debido a la acción de las enzimas, se crean unos cuerpos residuales que son expulsados afuera de la célula por exocitosis.[12]

Aspectos fisiopatológicos de las EDL

Las EDL son condiciones hereditarias que se desarrollan por alteraciones en los genes, la característica principal es la deficiencia de una enzima lisosomal necesaria para eliminar ciertos compuestos de la célula resultando en el acúmulo de estos afectando el funcionamiento celular. [11, 12, 13, 14, 15, 16, 17]

Aparte de la deficiencia de enzimas lisosómicas, las enfermedades de depósito lisosomal incluyen deficiencias en proteínas necesarias para el funcionamiento de las enzimas, y para la modificación y exportación de ciertos compuestos de los lisosomas. [13]

Como se dijo, las enfermedades de depósito lisosomal resultan de mutaciones en diferentes genes generando deficiencia en la actividad enzimática o proteica y este desorden resulta en la acumulación anormal de sustancias que no se degradan al interior del lisosoma. La acumulación de estas genera características que son comunes en este tipo de enfermedades como son las anomalías en los huesos, megalias de órganos, disfunción del sistema nervioso central y facies gruesas (Ver anexo 2). [11, 13, 16]

Las consecuencias clínicas de la deficiencia enzimática lisosomal, puede resultar en defectos de desarrollo, discapacidad mental y física, defectos en los sistemas inmunitarios, anormalidades esqueléticas y oftálmicas. [24]

La acumulación de material no digerido por la disfunción de enzimas lisosomales produce cambios a nivel estructural, el principal es el agrandamiento de la célula afectada, lo que resulta en la ampliación del órgano respectivo, causando hepato esplenomegalia, cardiomiopatía, entre otras. [14]

La gran mayoría de las enfermedades de depósito lisosomal se heredan de manera autosómica recesiva; excluyendo la enfermedad de Fabry y el síndrome de Hunter que muestran la herencia recesiva ligada al cromosoma X. [11, 16, 25, 26], a continuación se describen las formas de herencia de estas enfermedades:

Herencia autosómica recesiva

Los genes vienen en pares, un gen de cada par proviene de la madre y el otro del padre, la herencia autosómica recesiva es una condición en el cual, ambos genes de un par deben presentar la mutación para desarrollar la enfermedad. [28]

Si una persona nace de padres que portan la misma mutación autosómica recesiva, la probabilidad de heredar la enfermedad es del 25%, es decir una entre 4; por el contrario, la probabilidad de ser portador es del 50 % es decir, 2 posibilidades entre 4, y la probabilidad de nacer sano es del 25%, 1 entre 4.[28]

Herencia autosómica dominante

La herencia autosómica dominante es una condición en la cual, un gen anormal de uno de los padres puede causar la enfermedad; por lo que, Cuando un padre es portador del gen anómalo, tiene un 50% de probabilidades de tener un hijo con la enfermedad, es decir 2 entre 4, y tiene un 50 % de tener hijos sanos es decir, 2 entre 4. [28]

Tratamiento

Existen diferentes alternativas para el tratamiento de los pacientes con enfermedades de depósito lisosomal, como lo son la terapia de reemplazo enzimático, trasplante de progenitores hematopoyéticos, terapia de reducción de sustrato, terapia de mejora enzimática y la terapia genética. A continuación se describen cada una de estas:

Terapia de reemplazamiento enzimático

Se basa en la administración de enzimas humanas sintetizadas que se aplican por infusión en el torrente sanguíneo del paciente buscando reemplazar la enzima faltante y disminuir las manifestaciones clínicas de la enfermedad; Sin embargo, tiene algunos inconvenientes, por el tamaño de la enzima, no atraviesa la barrera hemato-encefálica por lo que no es efectiva en las enfermedades de depósito lisosomal con daño en el SNC. Los pacientes requieren infusiones programadas de por vida por lo que constituye una terapia costosa. [19, 29, 30, 31]

La terapia de reemplazo enzimático es usualmente bien tolerada por los pacientes; sin embargo, tras la infusión puede ocasionarse efectos adversos como prurito, fiebre o escalofríos que responden a medicamentos como antihistamínicos y antipiréticos o disminuyendo la velocidad de infusión. [30, 31]

La terapia de reemplazo enzimático ha sido utilizada como tratamiento de algunas enfermedades de depósito lisosomal como lo son la Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Pompe, Síndrome de Hunter, Síndrome de Hurler, Síndrome de Maroteaux-Lamy, Síndrome de Sly y enfermedad de Niemann-pick tipo B, resultando esta terapia muy eficaz para la disminución de las manifestaciones clínicas. [11, 13, 14, 18, 19, 29, 30, 32]

La terapia es costosa encontrándose entre \$ 100.000 a más de 400.000 dólares, dependiendo del paciente peso y la dosis. Por ejemplo, una dosis común de 60 U kg cada 2 semanas para una persona de 70 kg a \$ 3.70 por unidad cuesta \$ 404.000 por año (Hayes R et al, 1998); Por otro lado En Australia el costo está estimado entre \$ 200.000- 300.000 dólares por año. [31]

Los tratamientos en Europa son de alto costo y varían dependiendo del peso y la cantidad de dosis requerida por el paciente, encontrando valores de 200.000 - \$ 380.000 / 154.000 - 292.600 euros por paciente al año. [31]

Los pacientes con EDL como la enfermedad de Gaucher tipo 1 pueden presentar síntomas hematológicos (sangrado de encías, moretones, sangrado nasal, problemas menstruales), gastrointestinales (Hinchazón, sensación de llenura, problemas alimenticios, Vómito, diarrea, problemas de la vesícula biliar y aumento del tamaño del abdomen), molestias en huesos y articulaciones (dolor, limitación en la movilidad), y fatiga. Con la instauración de la terapia de reemplazo enzimático se observa disminución de estos síntomas. [33]

Trasplante de progenitores hematopoyéticos

Esta forma de tratamiento busca proporcionar al paciente con enfermedad de depósito lisosomal células del donante para producir la enzima deficiente, puede realizarse a partir de la médula ósea, sangre de cordón umbilical o sangre periférica. [19, 29, 32]

Esta terapia es de utilidad en los pacientes con algunas de estas enfermedades que producen alteraciones del SNC, aunque depende del tipo y el estadio; sin embargo, por la falta de disponibilidad de donantes, hace de su uso limitado en el tratamiento de las enfermedades de depósito lisosomales. [29]

La terapia de trasplante de progenitores hematopoyéticos ha sido empleada para el tratamiento de algunas enfermedades como el síndrome de Hurler, el síndrome de Maroteaux-Lamy y la enfermedad de Gaucher tipo 3, obteniendo mejora de las manifestaciones clínicas. [19, 29, 30, 32]

Terapia de reducción de sustrato

Esta terapia se basa en la utilización de fármacos que inhiben la síntesis del sustrato acumulado con el fin de prevenir su acumulación en la célula y así restaurar el equilibrio entre el sustrato y el producto; sin embargo, debe existir alguna actividad enzimática residual, por lo que la enzima deficiente realiza su función en proporción a su actividad residual permitiendo un equilibrio. [26, 29, 30]

Los fármacos utilizados tienen la capacidad de atravesar la barrera hematoencefálica por lo que puede ser de utilidad para el tratamiento de enfermedades de depósito lisosomal que produce daño del SNC. [29]

Se ha utilizado la terapia de reducción de sustrato para el tratamiento de pacientes con trastornos como la enfermedad de Niemann Pick tipo C, enfermedad de

Fabry, enfermedad de Tay-Sachs y la enfermedad de Gaucher como otra opción a la terapia de reemplazo enzimático. [29]

Los efectos adversos comúnmente reportados son la diarrea, flatulencia, temblor transitorio y neuropatía periférica dolorosa que se pueden controlar con un manejo de la dieta, anti diarreicos o retiro de la administración del fármaco.[29]

Terapia de mejora enzimática

En algunas enfermedades de depósito lisosomal se producen mutaciones en ciertas proteínas generando una pequeña cantidad de actividad enzimática residual. En la terapia de mejora enzimática se utilizan fármacos de moléculas pequeñas conocidos como chaperones, con la administración de estos se pueden estabilizar la estructura de estas proteínas defectuosas permitiendo su correcto funcionamiento; además, tienen una amplia distribución y capacidad de atravesar la barrera hemato-encefálica. [29, 30]

La terapia con chaperones farmacológicos ha sido utilizada en trastornos como la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Fabry y ciertos tipos de gangliosidosis, demostrando seguridad e incremento en la actividad de la enzima defectuosa. [29, 30]

Terapia génica genética

La terapia génica consiste en la inserción de genes funcionales ausentes en el genoma de un individuo, La terapia génica tiene la promesa de una cura virtual para los trastornos de almacenamiento lisosomal por proporcionar a los pacientes con una fuente endógena de la enzima mediante el suministro de una copia normal del gen para la proteína defectuosa. [19]

En las enfermedades de depósito lisosomal, la terapia genética persigue dos enfoques diferentes. El primero consiste en la entrega directa de genes a órganos específicos, tales como el sistema nervioso central, utilizando vectores virales. El segundo enfoque implica alterar genéticamente las células madre hematopoyéticas de pacientes para producir la enzima que falta y a través del trasplante de médula ósea devolver las células alteradas al paciente. [19]

La terapia genética se basa en la introducción de ácidos nucleicos dentro de la célula con el propósito de curar o tratar enfermedades de depósito lisosomal, presenta ventajas como mejor biodistribución y que sirve como fuente permanente de la proteína de por vida; sin embargo, presenta ciertos problemas como los efectos patológicos del vector, además de retos como lograr la expresión constante del gen terapéutico manteniendo los niveles óptimos de la enzima y la evaluación final de la eficacia y bioseguridad de esta terapia en humanos. [29, 30]

Experiencias de diagnóstico

El diagnóstico es un proceso importante para el reconocimiento de estas enfermedades debido a que una identificación temprana permite brindar intervenciones terapéuticas precoces, lo que ayuda a mitigar el desarrollo de alteraciones fisiológicas; pero también, ayuda a mejorar la calidad de vida de los pacientes y su familia. [34]

El reconocimiento de alteraciones genéticas en las personas ayuda a mejorar el diagnóstico, el manejo de los síntomas y riesgos, facilita la comprensión de los pacientes, brinda opciones para la prevención de la enfermedad en generaciones futuras. [28]

Las enfermedades de depósito lisosomal al ser desórdenes de baja prevalencia, de origen heterogéneo, diversos signos y síntomas que comparten con otras enfermedades comunes, presentan dificultades respecto a su diagnóstico. [34]

Algunas de las dificultades para realizar el diagnóstico de estos trastornos son los errores, muchos pacientes no reciben un diagnóstico o son mal diagnosticados, se pueden encontrar pacientes que han recibido más de tres diagnósticos incorrectos. [34]

Otras dificultades que se pueden encontrar son los retrasos y espera para recibir un diagnóstico acertado, se pueden encontrar pacientes que han tenido que esperar entre 5 y 30 años desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico confirmado. [34, 35]

La demora en el diagnóstico puede asociarse a la falta de disponibilidad o retraso en las pruebas de detección; pero además, a la falta de conocimiento de los profesionales de la salud sobre este tipo de trastornos, lo que ocasiona que los pacientes tengan que ser vistos por hasta 10 médicos para recibir un diagnóstico final. [36]

Estos trastornos pueden presentarse a cualquier edad, se puede; sin embargo, los signos y síntomas de inicio se dan antes de los 4 años, existen pacientes que al nacimiento no manifestaron ningún signo y a medida que se desarrollan se presentan las alteraciones correspondientes al tipo de enfermedad que tengan. [36]

El diagnóstico puede hacerse antes del nacimiento, pero esta identificación es porque los padres habían sido diagnosticados con anterioridad; sin embargo, las edades en las que se suele identificar este tipo de trastornos incluyen: el nacimiento, antes de los 12 meses, entre los 12 meses y 3 años, y de 4 años o más. [36]

Otro importante problema con relación al diagnóstico es la falta de información que se le brinda la paciente y a la familia. [35]

Un estudio mostró que los pacientes y familiares, expresan inconformidad respecto a la información del diagnóstico por el estilo insensible de la comunicación; además, porque no se ofrece apoyo o asesoramiento y porque no se brinda la suficiente información sobre la enfermedad después de ser diagnosticados. [34, 36]

Los pacientes manifiestan que la insatisfacción en la atención en salud también está relacionada con la falta de conocimiento sobre la enfermedad y el manejo de esta, por parte de los profesionales de la salud. [33]

Como se ha mencionado, el diagnóstico de este tipo de trastornos aparte de ser importante, es un proceso complicado por lo que los pacientes requieren de un enfoque multidisciplinario tanto para el diagnóstico como para el manejo. [37]

EDL en el contexto político Colombiano

Las EDL en el ámbito de salud colombiano son poco tenidas en cuenta por la dificultad para establecer el diagnóstico, los altos costos de tratamiento y la baja prevalencia; sin embargo el gobierno quiere avanzar para mejorar la calidad de los servicios que se les brindan a estas personas y sus familias.

En Colombia el marco normativo de las EDL está establecido por la ley 1392 de 2010, por la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés por su baja prevalencia en la población y su elevado costo de atención; además, contempla que el Gobierno Nacional debe garantizar el acceso a los servicios de salud, tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades, con el fin de beneficiar efectivamente a esta población con los diferentes planes, programas y estrategias de intervención en salud, emitidas por el Ministerio de la Protección Social. [4]

El avance en el reconocimiento de las enfermedades huérfanas o raras fue seguido por la identificación de estas a partir de un listado definido por la resolución 430 de 2013 y en el cual se encuentran aproximadamente 1920 enfermedades entre las cuales se encuentran están las EDL. [38]

Actualmente con la ley 1751 de 2015, por la cual se regula el derecho fundamental a la salud, se espera mejorar el acceso a los servicios de salud de manera oportuna, eficaz y con calidad para la preservación, el mejoramiento y la promoción de la salud, en los cuales se tenga en cuenta a las personas y familias con EDL, con el fin de mejorar su diagnóstico tratamiento y rehabilitación. [39]

Uso de los servicios de salud

La necesidad de los pacientes con enfermedades de depósito lisosomal de acudir a instituciones de salud varía, pudiendo llegar a 50 consultas por año o en algunos casos a no necesitar acudir al hospital; sin embargo los pacientes que acuden, lo hacen principalmente para procedimientos de tratamiento, o para ser atendidos en urgencias. [36]

Mientras que algunos pacientes pueden no requerir hospitalización, otros pueden tener de 1 a 4 o más ingresos en un periodo de 1 año. [36]

Los pacientes acuden principalmente a consultas con médicos generales, aunque también realizan visitas a especialistas como pediatras, genetistas, oftalmólogos, odontólogos, neurólogos y cirujanos; además también acuden a otro tipo de profesionales aliados de la salud como fonoaudiólogas, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales. [36]

Las barreras de acceso a los servicios de salud para los pacientes con este tipo de trastornos incluyen la distancia de recorrido entre la casa y el hospital, la necesidad de cuidado de un hermano, el costo, la falta de servicios disponibles, el tiempo perdido en el trabajo y la falta de remisión. [36]

El cuidado de las personas con trastornos de origen genético es de considerable importancia para la atención en salud; en algunos casos las personas afectadas con este tipo de enfermedades, conforman un grupo suficiente para crear centros donde puedan ser diagnosticados, y llevar un proceso de tratamiento; pero, existen otras enfermedades que afectan a un número limitado de personas dificultando su identificación y posterior tratamiento adecuado. [40]

Servicios de apoyo y necesidades de información

Los pacientes con enfermedades raras, merecen una atención de alta calidad por parte de los profesionales de salud; en ocasiones la atención es fraccionada y no hay adecuada comunicación; además, es importante conocer las redes de hospitales locales, que direccionen a los pacientes a centros expertos que ofrecen ayuda, apoyo, asesoramiento y asistencia. [34]

Los pacientes esperan que los profesionales de la salud sean conscientes de sus condiciones clínicas, y tengan mayor disposición para su atención. Esperan que se refieran a ellos de manera apropiada y tomen en serio sus preocupaciones. [34]

En países como el Reino Unido y Estados Unidos, se encuentran grupos de apoyo como la National Organization for Rare Disorders (NORD), Enfermedades Raras Reino Unido (RDUK), Rare Diseases UK (RDUK) y European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). Para las familias es muy importante pertenecer a

éstos porque allí reciben atención e información actualizada de los resultados de ensayos clínicos y son partícipes de éstos. [36, 40]

Existen diferentes centros especializados en enfermedades raras que cuentan con personal capacitado en la evaluación de las familias, el estudio de la morfología de los pacientes, y el acceso a los diferentes estudios adicionales para permitir un diagnóstico y tratamiento adecuado. [40]

Las organizaciones de pacientes tienen un papel importante como fuente de información y apoyo a las familias afectadas; en el aumento conocimiento de la enfermedad entre el público promoviendo el diagnóstico precoz y creando conciencia sobre los problemas específicos de los pacientes afectados por la enfermedad, facilitación de la investigación de la enfermedad [41]. Además, sirven de enlace con otros individuos afectados, lo cual los ayuda a entender la enfermedad, y las implicaciones en el cuidado. [32]

En Colombia existen asociaciones que brindan ayuda a las personas con enfermedades de depósito lisosomal, como ACOPEL (Asociación colombiana de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal) y FECOER (Federación colombiana de enfermedades raras), cuyo propósito es brindar inclusión, integración y atención a los individuos y a las familias; además existen organizaciones internacionales como Shire que ayuda con el tratamiento de estas personas.

Enfermería en el campo de la genética y la genómica

El profesional de enfermería se encuentra con grandes retos con la inclusión de la genética y la genómica en la práctica (Ver anexo 3), las competencias en este campo incluyen las responsabilidades profesionales como abogar por los derechos de los pacientes con el fin de brindar acceso a estos servicios. Otra competencia es la aplicación e integración del conocimiento en genética y genómica en la valoración de enfermería en los procesos de atención como la prevención, detección, diagnóstico, pronóstico, tratamiento y seguimiento. [42, 43, 44, 45]

El profesional de enfermería juega un papel fundamental en la detección de éstas enfermedades, por ello, debe tener el conocimiento y la capacidad para reconocer las características físicas que pueden hacer sospechar sobre la presencia de alteraciones como las EDL; estas características incluyen alteraciones en el crecimiento y desarrollo (estatura baja y retraso mental), alteraciones morfológicas (rasgos faciales gruesos y toscos, nariz ancha, labios gruesos, cabeza grande, cuello corto, ojos prominentes, puente nasal bajo, macroglosia, hepatoesplenomegalia, mano en garra y deformidades óseas en la columna), y

otras presentes en la valoración como soplos cardiacos y mancha rojo cereza en la retina.

Otra competencia de enfermería en el campo de la genética y la genómica incluye brindar educación cuidado y apoyo tanto a las personas con la enfermedad como a los familiares de estas, guiándolos en todos los procesos de atención. [43, 44, 45]

Los enfermeros juegan un papel fundamental en la creación de una infraestructura que apoya la prestación de servicios que utilizan la información genómica. También pueden influir en las políticas relacionadas con la utilización de la información genómica a través de la apreciación de las cuestiones éticas, legales y sociales asociadas. [46]

Las áreas de integración de la información genómica en la práctica clínica incluyen las pruebas pre concepciones y prenatales, evaluación del recién nacido, susceptibilidad de enfermedades, exploración y diagnóstico, pronóstico y decisiones de tratamiento y monitorización de la enfermedad sobrecarga y recurrencia. [46]

Los roles y actividades de los enfermeros en la utilización de la información genómica incluyen: participación activa en investigación en genómica, incluyendo el estudio biológico, conductual, familiar y las implicancias éticas, legales y sociales; además, el desarrollo y la integración de la tecnología en la genómica en la atención de salud y otros entornos; aún más, la interpretación y uso de la información genómica y los esfuerzos para proteger contra el mal uso de la información; y asegurar que la investigación genómica, las tecnologías y la información pueden ver en el contexto de otros factores biopsicosociales y culturales normas por lo que el refuerzo del concepto de determinismo genético no es una consecuencia no intencionada de esta reciente énfasis en la genómica.[3, 6]

En una investigación sobre el conocimiento y la práctica de la genómica en enfermería, se encontró que la mayoría de los participantes consideran importante tener más educación e genómica, lo que servirá para mejorar las decisiones acerca de las recomendaciones para los servicios preventivos, para triage de riesgo genético, mejorar las decisiones de tratamiento y mejorar los servicios para los pacientes. [46]

El mismo estudio mostró que la mayoría de los participantes, tenían conocimientos escasos sobre la genética de las enfermedades y la genómica, porque estos contenidos no habían sido incluidos en los currículos de los programas de enfermería [46, 47], lo cual explica porque los profesionales desconocen las competencias esenciales y el currículo de enfermería en genómica [1]. Además, se encontró que menos de la mitad de los encuestados habían leído el documento sobre elementos esenciales de las competencias y directrices curriculares de

genómica y genética en enfermería; además, no tenían educación continua de enfermería con contenido genética / genómica en los últimos dos años. [47]

En cuanto a la aplicación de la genómica en la práctica de enfermería, se encontró que estos pocas veces evaluaban los antecedentes familiares, lo cual es un componente fundamental en la atención de enfermería para la prevención y tratamiento de las enfermedades de origen genético. [1, 46]

The National Institute of Nursing Research (NINR), desarrolló un plan estratégico para especificar las funciones de enfermería en la genética y genómica, este plan contempla unas áreas con sus categorías específicas para la investigación en enfermería: La primera es la promoción de la salud y prevención de la enfermedad, esta área incluye categorías como valoración del riesgo, comunicación y apoyo en las decisiones. La segunda establece el avance en la calidad de vida e incluye a la familia, tratamiento de los síntomas, estados de la enfermedad, y autogestión del cliente. La tercera comprende la innovación, y establece el desarrollo tecnológico, los sistemas de apoyo informático y las influencias ambientales tanto física, social, ambiental y política y la cuarta área es el entrenamiento e incluye el desarrollo de capacidades y la educación. Además, incluye otros temas transversales como las inequidades en salud, costos, políticas y educación pública. [46]

Los principales problemas para la inclusión de contenido de genética y genómica en los programas de enfermería se deben al escaso conocimiento de genética de la mayoría de los profesores, un número limitado de profesores que ven la genética relevante para la práctica de enfermería y la incapacidad para agregar más contenido a un plan de estudios ya denso. [44, 48]

Con el aumento del conocimiento de la aplicación de la genómica para la salud humana y la enfermedad, toda la asistencia sanitaria y la salud pública se espera que los profesionales tengan los conocimientos, habilidades, y la capacidad para integrar la genómica en su investigación, la educación, y practicar. [6]

Proceso de atención de enfermería en los pacientes con EDL de acuerdo al modelo de adaptación de Callista Roy

La enfermería es una disciplina de carácter social, cuyos sujetos de cuidado son la persona, la familia y la comunidad, con sus características físicas, mentales, sociales y espirituales, necesidades y derechos que influyen en la salud y en el bienestar [48]. El ejercicio de la profesión de enfermería tiene como propósito general promover la salud, prevenir la enfermedad, intervenir en el tratamiento, rehabilitación y recuperación de la salud, aliviar el dolor, proporcionar medidas de bienestar y contribuir a una vida digna de la persona. [49]

Las personas con enfermedades de depósito lisosomal, se ven abocadas a afrontar una condición crónica de salud, la cual se caracteriza por múltiples dificultades para el diagnóstico, tratamiento y sobrellevar las deficiencias asociadas a éstas. Por ello deben desarrollar estrategias para adaptarse a esta situación. Desde la perspectiva de enfermería, Callista Roy propuso en 1970 un modelo de Adaptación, que constituye un marco de referencia apropiado para guiar el cuidado de enfermería de éstas personas.

Según Roy (2009), La adaptación es un proceso y una meta por la cual los individuos utilizan la consciencia para crear una integridad con el ambiente. Las personas son sistemas adaptativos holísticos que se encuentran en continua interacción con un ambiente cambiante. En el ambiente se identifican unos estímulos denominados focales, contextuales y residuales. El focal es aquel que confronta a la persona y desencadena una respuesta inmediata, los contextuales, son otros estímulos presentes que contribuyen al efecto del estímulo focal. La presencia de éstos desencadena la respuesta de los procesos de afrontamiento regulador (procesos neuroquímicos y endocrinos) y cognitivo (involucra la percepción y el procesamiento de la información en la consciencia), las cuales se manifiestan en cuatro modos adaptativos, fisiológico, función del rol, autoconcepto e interdependencia. Las respuestas, determinan el nivel de adaptación: integrado, compensatorio y comprometido. [50]

El proceso de atención de enfermería de acuerdo al modelo de adaptación de Callista Roy incluye la valoración de los estímulos, la valoración de los modos adaptativos, valoración del nivel de adaptación, diagnósticos de enfermería, el establecimiento de metas, las intervenciones y la evaluación. [50]

A continuación se describe el proceso de atención de enfermería para los pacientes con EDL y sus familias.

Valoración de los modos adaptativos

Los modos adaptativos están relacionados con la forma como la persona como sistema adaptativo responde a los estímulos del entorno, estos están divididos en cuatro categorías o modos en las personas: fisiológico /físico, Autoconcepto/ identidad grupal, rol e interdependencia. [50]

A continuación se describen las alteraciones que pueden encontrarse en cada uno de los modos adaptativos en los pacientes con EDL y sus familias.

Modo físico-fisiológico

El modo fisiológico incluye los procesos físicos y químicos implicados en las funciones y actividades de los organismos vivos, esto incluye la expresión de las actividades fisiológicas de todas las células, tejidos, órganos y sistemas del cuerpo humano; todos estos procesos están divididos en 5 necesidades (protección, oxigenación y circulación, nutrición, eliminación y actividad y descanso) y 4 funciones (órganos de los sentidos, líquidos, electrolitos y equilibrio acido-base, neurológica y endocrina). [50]

Las EDL por la deficiencia enzimática lisosomal, produce alteraciones celulares que afectan el correcto funcionamiento de los órganos y sistemas del cuerpo. Las manifestaciones clínicas abarcan un gran grupo de diversas alteraciones en la mayoría de órganos siendo estas particulares para cada enfermedad. Las alteraciones a nivel físico fisiológico tanto de necesidades como funciones de los pacientes con EDL y sobre las cuales enfermería puede intervenir se muestran en la tabla 3.

Vivir con una enfermedad de depósito lisosomal es vivir con unas alteraciones crónicas, debilitantes y dolorosas, los signos y síntomas como el dolor crónico y junto el daño progresivo de algunos órganos hace que la calidad y expectativa de vida disminuyan. [52, 53]

Tabla 3: Alteraciones en el modo fisiológico

NECESIDADES	ALTERACIONES
Protección	Regulación inefectiva de la temperatura
Oxigenación y circulación	Alteración de la perfusión tisular Inadecuado transporte de gases Hipoxia Insuficiencia respiratoria
Nutrición	Nauseas Vómito
Eliminación	Diarrea
Actividad y descanso	Inmovilidad Intolerancia a la actividad Síndrome de desacondicionamiento
FUNCIONES	ALTERACIONES
Órganos de los sentidos	Infecciones Dolor Pérdida de habilidades de autocuidado Alteración perceptual
Neurológica	procesamiento cognitivo defectuoso Déficits de memoria

	Inestabilidad del comportamiento y estado de ánimo
Líquidos, electrolitos y equilibrio acido-base	Edema Retención intracelular de agua
Endocrina	Estrés Regulación hormonal inefectiva Desbalance ácido básico

Fuente: elaborado por el autor, mayo 2015

El modo físico para las personas que interactúan en grupos corresponde con el modo fisiológico para el individuo, este se ha descrito como la forma en la que el sistema adaptativo grupal manifiesta la adaptación relativa a los recursos básicos para el funcionamiento; estos incluyen los participantes del grupo, las instalaciones físicas y los recursos fiscales. [50]

Los participantes en el modo físico en el caso de las EDL incluyen la familia especialmente los miembros relevantes de la familia como los padres y comunidad. El impacto de este tipo de trastornos en el modo físico incluye afección en las instalaciones físicas y a nivel económico.

Las instalaciones físicas son un componente importante para los grupos de sistema adaptativo, este aspecto del sistema físico incluye una planta física, como refugio para la familia. También se incluye en este componente son los recursos operativos necesarios para cumplir con el propósito del grupo. [50]

Los padres de los pacientes con estos trastornos deben adaptar su hogar a las condiciones y necesidades del paciente para mejorar el acceso y la movilidad; además de la implementación de equipos para su desplazamiento y confort. Del mismo modo, elementos de la comunidad como los colegios y sitios públicos deben ser adaptados para generar inclusión de los pacientes con EDL.

Los altos costos de atención de los pacientes con EDL afectan los recursos económicos de la familia; estos altos costos son por el tratamiento, cuidado y rehabilitación. El sistema de salud en países como Colombia en donde el tratamiento de estos pacientes no está incluido en el plan obligatorio de salud, hace que los padres tengan adquirir el medicamento por sus propios medios condicionando mayores gastos económicos.

Modo de Autoconcepto /identidad grupal

El Autoconcepto se define como la combinación de creencias y sentimientos que el individuo tiene sobre sí mismo en un momento dado, este encierra dos componentes, el yo físico que incluye la sensación corporal e imagen corporal y el yo personal que incluye la auto consistencia, el yo ideal y el yo moral, ético y espiritual. [50]

Las EDL afectan el Autoconcepto de los individuos que las padecen tanto en el componente físico como en el personal, por sus características de ser poco comunes en la población y porque producen manifestaciones clínicas severas a nivel fisiológico y morfológico.

Cuando una persona es diagnosticada con una enfermedad de origen genético como lo son las EDL, se encuentran con preguntas de ¿por qué yo?, esto puede producir sentimientos de culpa y vergüenza. [28]

Asimismo, por las características de baja prevalencia o rareza de estas enfermedades, los pacientes pueden presentar sentimiento de aislamiento por el rechazo, produciendo alteraciones emocionales como el estrés, y depresión que pueden conducir a suicidios y trastornos psiquiátricos e incluso a consumo de sustancias. [28, 52, 53]

El aislamiento que se genera sobre estas personas también se debe a la forma o trato diferente que reciben, el cual se caracteriza en ocasiones por crueldad y burla. [53]

Igualmente, la rareza de estos trastornos produce que los individuos con estas condiciones puedan verse rechazados por parte de los profesionales de la salud, debido a la falta de conocimiento sobre las enfermedades o lo que condiciona que el personal no sepa como intervenir a estos pacientes. [36]

La falta de información derivada del poco conocimiento de estos trastornos, genera angustia en las personas debido a que no entienden las implicaciones de esta, y el hecho de producirse la muerte. [53]

Cuando se abordan las manifestaciones clínicas, algunas de estas patologías producen en las personas cambios a nivel fisiológico y morfológico del cuerpo, generando un impacto importante a nivel psicológico como lo es la afección en el autoestima. [53]

En una investigación, donde se indagó sobre los aspectos psicológicos que más afectan a las personas con enfermedad de Fabry, se encontró que presentan tristeza, angustia emocional, desadaptación social, desconfianza, y sentimientos de aislamiento, actitud defensiva y confusión emocional. [54]

Otro estudio sobre las complicaciones psicológicas que presentan los pacientes con enfermedad de Gaucher tipo I se encontró que presentan preocupaciones corporales excesivas, síntomas depresivos, tristeza, angustia emocional, tensión y aislamiento social. [55]

Una publicación sobre el impacto de la enfermedad de Gaucher en la calidad de vida, encontró que la salud emocional de los pacientes se ve afectada por que se sienten acomplejados por la enfermedad en algún momento de sus vidas, además

pueden sentirse enojados, ansiosos y / o deprimidos por limitaciones en sus vidas (por ejemplo, incapacidad para participar en deportes de contacto, dificultad para completar las cosas debido a la fatiga y necesidad de cuidar mejor de sí mismos). [33]

Cuando se indagó sobre el estrés emocional, se encontró que éste se produce por las molestias generadas por las infusiones de terapia de reemplazo enzimático, el valor económico de la misma y la imposibilidad de practicar deportes de contacto, la apariencia física, el dolor y la fatiga. [33]

En una revisión sobre la adaptación social y la función psicológica de los pacientes afectados por la enfermedad de Fabry, se encontró que estos pacientes presentan alteraciones como depresión, ansiedad, alteraciones de la personalidad, personalidad antisocial, déficit de atención e hiperactividad, impulsividad y falta de atención y pueden presentar inadaptación social por el comportamiento agresivo. [56]

Las EDL no solo tienen un impacto importante en el individuo sino también en los familiares. Por sus características de cronicidad, singularidad, asociado a discapacidad física, intelectual y neurológica y manejo complejo, produce afección a nivel psicológico y emocional de la familia. [36]

Todos los problemas físicos derivados de las EDL producen angustia en los familiares; además pueden tener preocupación por el aislamiento social y la discriminación que puedan sentir en lugares diferentes al hogar. [53]

Asimismo, tener un familiar con un trastorno genético poco común, genera en los familiares gran impacto, presentándose niveles de estrés respecto a su cuidado por la vulnerabilidad física que presentan; además, pueden presentar tensión emocional y ansiedad [33, 56]; sin embargo el paciente también puede sentir preocupación por el hecho de poder transmitir la enfermedad a sus hijos. [33]

Al ser este tipo de enfermedades de origen genético hereditarias, los padres de los pacientes pueden sentir culpabilidad por haber transmitido la enfermedad a su hijo, generando sentimientos de impotencia y depresión; además, se genera reacciones de duelo personal. [52, 57]

Otros sentimientos que los padres de pacientes con estos trastornos manifiestan, hacen referencia a estrés, angustia y preocupación por el futuro de sus hijos. [31]

Los padres pueden experimentar incertidumbre sobre el futuro y el bienestar de su familia; pero además, el duelo y la sensación de la posible pérdida de un ser querido. [53]

Un artículo sobre estrés y bienestar entre los padres de pacientes con enfermedades raras, se encontró que las madres presentan estrés en relación a

aspectos como la incompetencia en el cuidado, restricción de roles, aislamiento social, problemas conyugales y problemas de salud; mientras que los padres presentan más estrés respecto a la incompetencia en el cuidado. [58]

Respecto al estrés percibido, el artículo indicaba que los niveles más altos se presentaban en las madres solteras y en las madres que tenían más de un niño con este tipo de enfermedades. [58]

Ante el diagnóstico, los padres pueden sentir frustración por la falta de información en torno a la falta de conocimiento médico sobre este tipo de enfermedades; pero además, a la falta de apoyo psicológico y emocional recibido. [53]

Para hacer frente ante la situación de padecer una enfermedad de estas, los pacientes y familiares emplean estrategias de afrontamiento como son la unión y la relación familiar estable [51]; además los familiares pueden solicitar ayuda o intervención de profesionales como trabajadores sociales, consejeros, psicólogos y psiquiatras con el fin de recibir apoyo. [36]

Otro mecanismo de afrontamiento que utilizan los familiares es compartir las experiencias de vida de tener un familiar con una enfermedad rara con otras personas que viven la misma situación de tener un familiar con este tipo de trastornos, lo que genera experiencias positivas además de comprensión y actitud de servicio. [36]

En una investigación sobre estrés y bienestar se encontró que los padres de pacientes con enfermedades raras utilizan como mecanismos de afrontamiento la resignación y conformidad, en pocos casos los padres están bien preparados para enfrentarse ante una situación de tener un familiar con estas condiciones.[58]

Las familias en cuyo núcleo se encuentra una persona que padece de una enfermedad rara, reciben poca atención por parte de las autoridades sanitarias, personal de la salud e investigadores; esto se debe a la dificultad para establecer el diagnóstico, tratamiento, a la deficiencia de servicios de salud adecuados y profesionales calificados y eficaces para atender a esta población. [36]

Función del Rol del individuo y la familia

La función del rol se centra específicamente en los roles individuales que tienen las personas en la sociedad y estos están divididos en primario que está determinada por la edad, el sexo, y la etapa de desarrollo; por otro lado, el rol secundario es aquel que un individuo asume de acuerdo a sus expectativas de vida, por ejemplo esposo, madre, profesor, entre otros; asimismo el rol terciario es un rol temporal escogido por el individuo y puede incluir grupos de actividades sociales y profesionales. [50]

Las EDL interfieren específicamente en la función del rol secundario y terciario tanto del individuo que padece la enfermedad como de la familia del individuo. En el individuo por las implicaciones de las manifestaciones clínicas producidas por los trastornos y el tiempo que deben emplear para su tratamiento y en los familiares por la atención y tiempo que deben emplear en el cuidado de su familiar.

Las complicaciones de las EDL generan compromiso físico progresivo discapacitante, generando que las personas no puedan realizar tareas como el resto, afectando los roles que tienen en una comunidad como lo son el trabajo, colegio y en actividades cotidianas como recreación y deporte. [52, 53, 57]

Además, estas complicaciones no solo influyen en la ejecución de actividades, sino que pueden para algunas personas con estos defectos genéticos pueden ser peligrosas y amenazar la vida. [53]

En un estudio sobre el impacto de la enfermedad de Gaucher y su tratamiento en la calidad de vida de las personas, se encontró que los pacientes manifiestan que la enfermedad afecta su actividad física produciendo dificultad en el trabajo, tareas escolares y domésticas. [33]

Como se había mencionado, tener un familiar con una enfermedad de baja prevalencia como lo son las enfermedades de depósito lisosomal, modifica la estructura, funciones y relaciones de la familia para poder atender las necesidades del familiar afectado por el trastorno.

El impacto de estas enfermedades sobre los roles de las personas, pueden precipitar alteraciones como la depresión, la baja autoestima y la desesperanza., por el hecho de no poder hacer lo mismo que el resto de los individuos. [52]

Asimismo, otro aspecto que interfiere en los roles de pacientes y familiares es el tratamiento debido a que este es de por vida y requiere de alto gasto de tiempo tanto por el desplazamiento desde el hogar para ser administrado como el tiempo que dura la infusión del mismo; así que el tratamiento limita el tiempo que debería invertirse en otros aspectos como el trabajo, colegio, entre otros, afectando las condiciones de vida de la familia. [33]

En una exploración sobre la experiencia de pacientes y familiares sobre recibir la terapia de reemplazo enzimático, se encontró que los pacientes se ven afectados en su vida escolar, recreativa y viajes por el tiempo que deben estar en la clínica recibiendo el tratamiento; además del cansancio producido por los efectos secundarios de la terapia de reemplazo. [31]

Las EDL afectan en la economía de la familia debido a los gastos a los que deben someterse como lo son los costos de hospitalización, tratamiento y medicamentos

y en ocasiones uno de los padres pueden tener que dejar de trabajar para cuidar al paciente, lo que reduce los ingresos de la familia.[53, 57]

Se han realizado diferentes estudios en países como Europa, Estados Unidos y el Reino Unido sobre el impacto de las enfermedades raras en los pacientes y las familias. En éstos, se ha encontrado que a nivel familiar se genera gran carga a nivel económico, por lo altos costos de tratamiento de este tipo de enfermedades. [36]

Modo de interdependencia individuo y la familia

El modo de interdependencia involucra la interacción del individuo con otras personas, se centra en relaciones cercanas y busca la integridad relacional a través de sensación de seguridad en las relaciones interpersonales. [50]

Las EDL aparte de afectar los roles tanto a nivel individual como familiar impacta además sobre la interacción del individuo con las otras personas de la comunidad. Ésta relación interpersonal se ve afectada por la condición de rareza de los trastornos haciendo que las personas presenten dificultades en la forma de relacionarse y compartir con otras personas, dificultando el proceso de hacer amigos, salir, y participar en eventos sociales. [53]

Por las complicaciones físicas propias de los trastornos sobre el individuo, los pacientes tienen poca energía para salir y hacer cosas tan a menudo como quisieran ya sea con la familia y / o amigos; además se les dificulta las relaciones escolares y salidas a eventos sociales. [33]

Las relaciones interpersonales de la familia se ven afectadas en cuanto a la relación con amigos y parientes por el tiempo dedicado al cuidado del familiar con el trastorno; además por la dificultad de encontrar personal idóneo para el cuidado de su familiar. [36, 57]

El impacto sobre la interdependencia también se experimenta por el tiempo requerido para las citas al hospital para control o recibir tratamiento, en un estudio sobre la experiencia de pacientes y familiares sobre recibir la terapia de reemplazo enzimático, se encontró que los familiares gastan tiempo al llevar a su familiar para que reciba el tratamiento interfiriendo en su vida escolar, laboral, viajes y actividades recreativas. [31]

Los pacientes y familiares a menudo se encuentran con dificultades como la falta de acceso a servicios de diagnóstico, falta de información; falta de conocimientos científicos, falta de atención con calidad; además de verse afectados por el alto costo de los medicamentos y desigualdades en el tratamiento y cuidado. [35]

En un estudio sobre estrés y bienestar entre los padres de pacientes con enfermedades raras, los padres manifestaron pobre apoyo social respecto a la integración social e inclusión de sus familiares. [58]

Valoración de los estímulos

La primera etapa de la valoración consiste en identificar los estímulos que alteran el proceso de adaptación del individuo. Los estímulos son los puntos de interacción del sistema humano y el medio ambiente lo que provoca una respuesta, estos están divididos en estímulo focal, contextual y residual. El focal es el estímulo interno o externo que confronta y compromete el sistema humano; por otro lado, el contextual son todos los otros estímulos presentes en la situación que contribuyen al efecto del estímulo focal; mientras que el residual es un factor ambiental dentro o fuera del sistema humano con efectos en la situación actual que no son claros. [50]

En las personas con EDL, los estímulos focales están relacionados con los signos y síntomas físicos asociados con el trastorno, los efectos secundarios del tratamiento y/o los retos o amenazas percibidas por esta condición [51]. En las EDL el estímulo focal son las alteraciones a nivel de los modos de autoconcepto, rol e interdependencia, debido a que estas son las que generan mayor afección en el paciente.

Los estímulos contextuales, está dado por las alteraciones a nivel del modo físico fisiológico que contribuyen al estímulo focal y producen dificultades para la adaptación del paciente. En esta condición influyen la etapa de desarrollo, el género, el nivel educativo, la estructura familiar, los antecedentes familiares, las condiciones económicas, la accesibilidad al tratamiento, los recursos de apoyo y el significado que tiene la condición de salud para el individuo y la familia. [50]

Valoración del nivel de adaptación

El nivel de adaptación representa los procesos de la condición de vida del individuo descrito en tres niveles tales como integrado, compensatorio y comprometido. El nivel integrado indica que las estructuras y funciones del proceso de la vida están trabajando en conjunto para satisfacer las necesidades humanas; por otro lado el nivel compensatorio indica que el subsistema cognitivo y regulador han sido activados para integrar los procesos vitales; mientras que el nivel comprometido indica la inadecuada integración y compensación de los procesos de vitales resultando un problema de adaptación. [50]

Por el impacto de las EDL en los modos físico fisiológico, Autoconcepto, Rol e Interdependencia que influyen directamente con la calidad y expectativa de vida

de los individuos, el nivel de adaptación de los pacientes con este tipo de enfermedades se encuentra comprometido.

Diagnósticos de enfermería

El diagnóstico de enfermería es una exposición interpretativa acerca del sistema adaptativo humano, puede explicarse como un proceso de juicio para priorizar las necesidades del estado de adaptación del individuo.[50]

Los diagnósticos prioritarios para la atención de los pacientes con EDL y sus familias están dirigidos a la atención de los modos: fisiológico, autoconcepto, rol e interdependencia y estos se basan en la North American Nursing Diagnosis Association (NANDA) y se incluyen en la tabla 4. [59]

Tabla 4: Diagnósticos de enfermería de los pacientes con EDL y sus familias

Diagnósticos para la atención del individuo	Diagnósticos para la atención de la familia
Modo físico fisiológico	Modo físico fisiológico
<ul style="list-style-type: none"> • Riesgo de infección (00004) • Termorregulación ineficaz (00008) • Diarrea (00013) • Exceso de volumen de líquidos (00026) • Disminución del gasto cardíaco (00029) • Deterioro del intercambio de gases (00030) • Patrón respiratorio ineficaz (00032) • Deterioro de la movilidad física (00085) • Deterioro de la ambulación (00088) • Intolerancia a la actividad (00092) • Retraso en el crecimiento y desarrollo (00111) • Dolor crónico (00133) • Náuseas (00134) • Riesgo de desequilibrio electrolítico (00195) • Riesgo de deterioro de la función hepática (00178) • Riesgo de nivel de glucemia inestable (00179) • Perfusión tisular periférica ineficaz (00204) 	
Modo de Autoconcepto	Modo de Autoconcepto
<ul style="list-style-type: none"> • Fatiga (00093) • Trastorno de la imagen corporal (00118) 	<ul style="list-style-type: none"> • Impotencia (00125) • Duelo (00136)

<ul style="list-style-type: none"> • Baja autoestima crónica (00119) • Trastorno de la identidad personal (00121) • Desesperanza (00124) • Ansiedad ante la muerte (00147) • Temor (00148) • Riesgo de suicidio (00150) 	<ul style="list-style-type: none"> • Ansiedad (00146) • Temor (00148) • Desesperanza (00124)
Modo del Rol	Modo del Rol
<ul style="list-style-type: none"> • Desempeño ineficaz el rol (00055) 	<ul style="list-style-type: none"> • Cansancio del rol de cuidador (00061) • Riesgo de cansancio del rol de cuidador (00062) • Conflicto del rol parental (00064) • Estrés por sobrecarga (00177)
Modo de Interdependencia	Modo de Interdependencia
<ul style="list-style-type: none"> • Deterioro de la interacción social (00052) • Aislamiento social (00053) • Riesgo de soledad (00054) • Afrontamiento familiar comprometido (00074) 	<ul style="list-style-type: none"> • Deterioro de la interacción social (00052) • Afrontamiento familiar comprometido (00074)

Fuente: elaborado por el autor partir de los diagnósticos NANDA, mayo de 2015

Intervenciones de enfermería

Las intervenciones de enfermería para la atención de los pacientes con EDL y sus familias abarcan la atención sobre los modos: fisiológico, autoconcepto, role e interdependencia; estas acciones están basadas en las NIC (Nursing Interventions Classification) y se incluyen en la tabla 5. [60]

Tabla 5: Intervenciones de enfermería en los pacientes con EDL

Intervenciones para el paciente	Intervenciones para los padres
Modo físico fisiológico	Modo físico fisiológico
<ul style="list-style-type: none"> • Fomento del ejercicio (0200) • Terapia de ejercicios: ambulación (0221) • Terapia de ejercicios: equilibrio (0221) • Terapia de ejercicios: movilidad articular (0221) • Terapia de ejercicios: control muscular (0221) • Manejo de la diarrea (0460) 	<ul style="list-style-type: none"> • Asesoramiento genético (5242)

<ul style="list-style-type: none"> • Cuidado del paciente encamado (0740) • Aplicación de calor o frío (1380) • Manejo del dolor (1400) • Manejo de las náuseas (1450) • Manejo del vómito (1570) • Manejo acido-base (1910) • Monitorización ácido-base (1920) • Manejo de electrolitos (2000) • Monitorización de electrólitos (2020) • Manejo de la hipoglucemia (2130) • Administración de medicación (2300) • Manejo de las convulsiones (2680) • Prevención de úlceras por presión (3540) • Terapia intravenosa (4200) • Estimulación cognoscitiva (4720) • Control de infecciones (6540) • Protección contra las infecciones (6550) 	
Modo de Autoconcepto	Modo de Autoconcepto
<ul style="list-style-type: none"> • Manejo de la conducta (4350) • Potenciación de la imagen corporal (5220) • Asesoramiento genético (5242) • Dar esperanza (5310) • Potenciación de la autoestima (5400) • Disminución de la ansiedad (5820) • Prevención del suicidio (6340) 	<ul style="list-style-type: none"> • Apoyo en la toma de decisiones (5250) • Apoyo emocional (5270) • Facilitar el duelo (5290) • Facilitar la expresión del sentimiento de culpa (5300) • Dar esperanza (5310) • Apoyo espiritual (5420) • Disminución de la ansiedad (5820) • Fomentar la implicación familiar (7110) • Apoyo a la familia (7140) • Facilitar la presencia de la familia (7170)
Modo del Rol	Modo del Rol
<ul style="list-style-type: none"> • Ayuda al autocuidado (1800) • Potenciación de roles (1800) • Enseñanza: proceso de enfermedad 	<ul style="list-style-type: none"> • Potenciación de roles (5370) • Enseñanza: proceso

(5510) • Prevención de las lesiones deportivas (6648)	de enfermedad (5510) • Manejo ambiental: preparación del hogar (6485)
Modo de Interdependencia	Modo de Interdependencia
• Aumentar los sistemas de apoyo (5440) • Modificación de la conducta: habilidades sociales (4362) • Protección de los derechos del paciente (7460)	• Aumentar el afrontamiento (5230) • Aumentar los sistemas de apoyo (5440) • Modificación de la conducta: habilidades sociales (4362)

Fuente: elaborado por el autor partir de las intervenciones de enfermería NIC, mayo de 2015

Los enfermeros deben tener en cuenta varios aspectos cuando tienen un paciente con una EDL, considerando sus características físicas, mentales, sociales y espirituales para reconocer que intervenciones de cuidado necesitan [61].

El conocimiento sobre las EDL, ayuda a los profesionales de enfermería a elaborar planes integrales de tratamiento que incluyan el abordaje tanto físico como psicológico, ayudando a disminuir el sentimiento de aislamiento percibido por los pacientes. [28, 53]

A continuación se describen los componentes de intervención prioritarios en donde el profesional de enfermería debe orientar sus esfuerzos para la atención de los pacientes con enfermedades de depósito lisosomal.

Atención psicológica paciente/familia

El impacto que generan las enfermedades de depósito lisosomal en el paciente y las familias a nivel psicológico, abarca un gran grupo de sentimientos y alteraciones como lo son: culpabilidad, vergüenza, depresión, baja autoestima, desesperanza, aislamiento, estrés, angustia, tristeza, inadaptación social, desconfianza, actitud defensiva, confusión, acomplejamiento, ansiedad, alteraciones de la personalidad, personalidad antisocial, déficit de atención e hiperactividad, impulsividad, falta de atención, comportamiento agresivo, tensión emocional, impotencia, duelo, preocupación, incompetencia, problemas familiares e incertidumbre; por lo tanto es primordial que el profesional de Enfermería este en la capacidad de atender estos aspectos.

Las familias que se enfrentan a tener un miembro de la familia afectado por una enfermedad de depósito lisosomal, pueden experimentar tensión emocional y ansiedad; por lo que los enfermeros deben tener conocimiento y la capacidad para

hacer frente a respuestas psicológicas como manejo del duelo, culpa, ira y los mecanismos de afrontamiento. [57]

Los profesionales de la salud deben estar capacitados para brindar apoyo contribuyendo en la mejora del bienestar físico, emocional, psicológico, espiritual y social del paciente y su familia. [35]

Debido a factores estresantes importantes, problemas de salud físicos y limitaciones, y el malestar psicológico, las personas con enfermedades de depósito lisosomal deben utilizar diversas estrategias de afrontamiento, y para esto los profesionales de la salud deben mirar los sentimientos de los pacientes y proporcionar apoyo interpersonal, consuelo y aliento para mantener la esperanza; además, Otros medios de apoyo incluyen individuo y / o grupos de terapia familiar y de apoyo. [55]

Los pacientes con MPS II y sus familias generalmente requieren considerable apoyo psicológico y social después del diagnóstico y antes y después del tratamiento; por lo tanto, los profesionales de la salud deben conocer sobre este tipo de enfermedades para brindar educación y atención integral. [32]

El profesional de enfermería deben considerar y ser conscientes de los problemas relacionados con tener un hijo con enfermedades raras, debe tener en cuenta los niveles de estrés que presentan los padres; además deben prestar atención a brindar correcta información sobre las necesidades de los padres. [58]

El impacto emocional y psicológico de las enfermedades hereditarias debe ser considerado en el cuidado de estos pacientes y sus familiares. [34]

Educación paciente/familia

Una de las tareas más importantes de los enfermeros es brindar educación tanto al paciente como a la familia; por lo tanto, deben ofrecer apoyo y orientación para disminuir el temor y la inseguridad de los pacientes y familiares. [62]

Los enfermeros deben brindar educación a los cuidadores respecto a las necesidades de sus familiares con el fin de convertirlos en expertos en prestación de servicios que el paciente requiera. [57,58]

La educación del paciente sobre el tipo de enfermedad que tiene, puede facilitar la adaptación y ayuda a mejorar la calidad. [55]

Otro aspecto a considerar, es la educación de las personas cercanas a la persona afectada ya sea en el colegio o el trabajo, la información debe estar orientada a la

condición clínica y dificultades presentes para que sean tenidas en cuenta y no se genere daño. [57, 58]

Las metas del cuidado de enfermería se centran en la asistencia del paciente y la familia a nivel de adaptación psicosocial de la enfermedad del paciente, promocionando el potencial óptimo para el crecimiento de la familia y el paciente y alentando a la familia para el uso adecuado de los recursos en salud.[57]

Administración de Tratamiento

Una de las funciones de enfermería se basa en la administración segura de medicamentos; por lo tanto, Los enfermeros deben prepararse y recibir formación especializada en enfermedades de depósito lisosomal, manejo de la medicación, el almacenamiento, la reconstitución y administración, así como en el potencial de reconocimiento y manejo de eventos adversos.[63]

En un estudio sobre la primera experiencia italiana sobre el tratamiento de pacientes con síndrome de Hunter, se encontró que la terapia de reemplazo enzimático al ser invasiva, hace que el paciente tenga que acudir una vez por semana para una infusión de 4 a 5 horas, lo que resulta en inconvenientes para los pacientes y sus familias quienes gastan tiempo en el centro de tratamiento afectado la vida normal de la familia. [63]

En el mismo estudio sobre el tratamiento de pacientes con síndrome de Hunter, se encontró que la administración de la terapia de reemplazo enzimático en el hogar mejora la calidad de vida de los pacientes y familias aparte de generar ahorro de los costos de tratamiento y transporte y mejora en el cumplimiento del tratamiento por ser más flexible. [63]

CONCLUSIONES

A partir del descubrimiento del genoma humano en el año 2003, se ha podido establecer el origen de muchas enfermedades, y se han producido cambios en la atención de la salud en aspectos relacionados con la prevención de enfermedades, el diagnóstico y el tratamiento.

Las EDL son un grupo de 40 tipos de desórdenes de origen genético que afectan a niños y adultos; la identificación de estas enfermedades comenzó en el año 1881 con la descripción del primer paciente, a partir de allí se ha generado un gran desarrollo en este tema como el descubrimiento del lisosoma en el año 1955, la caracterización bioquímica de las enzimas lisosomales en 1970, la caracterización de genes específicos que causan las mutaciones en las enfermedades de depósito lisosomal 1980, empleo de trasplante de médula ósea 1982, utilización de la terapia de reemplazo enzimático en 1983 y el desarrollo de otras alternativas de tratamiento como terapia genética en 1998 y de reducción de sustrato en 2000.

Los datos de prevalencia e incidencia de las enfermedades de depósito lisosomal son limitados como consecuencia de las diferencias entre las regiones geográficas y grupos étnicos y pocos estudios epidemiológicos; sin embargo los datos estimados de incidencia están entre 1-7000 nacidos vivos y prevalencia entre 1-800 nacidos vivos.

Actualmente en Colombia se tienen identificadas aproximadamente 1920 enfermedades raras o huérfanas; además se conoce que hay 13.168 pacientes diagnosticados con alguna de estas enfermedades.

Los lisosomas son organelos intracelulares encargados de la digestión celular a través de enzimas que descomponen elementos complejos en moléculas más sencillas. El proceso de digestión es de dos tipos autofagia cuando se elimina el material interno de la célula y heterofagia cuando se eliminan elementos externos de la célula.

Las EDL son condiciones hereditarias que se desarrollan por alteraciones en los genes, la característica principal es la deficiencia de una enzima lisosomal necesaria para eliminar ciertos compuestos de la célula resultando en el acúmulo de estos afectando el funcionamiento celular y produciendo cambios a nivel morfológico y fisiológico de las células, tejidos y sistemas del cuerpo.

Las EDL son trastornos genéticos que se pueden heredar de manera autosómica recesiva cuando se necesitan dos genes defectuosos para producir la enfermedad o autosómica dominante cuando solo un gen defectuoso puede producir la enfermedad.

Existen diferentes alternativas para el tratamiento de los pacientes con enfermedades de depósito lisosomal, como lo son la terapia de reemplazo

enzimático, trasplante de progenitores hematopoyéticos, terapia de reducción de sustrato, terapia de mejora enzimática y la terapia genética.

Colombia a través de la ley 1392 de 2010, por la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés por su condición de gravedad, baja prevalencia en la población (1-5000 nacidos vivos) y su elevado costo de atención pretende garantizar el acceso a los servicios de salud, tratamiento y rehabilitación a las personas con este tipo de enfermedades.

En el campo de la genética y la genómica, el profesional de enfermería se encuentra con grandes retos, las competencias en este campo incluyen las responsabilidades profesionales, la aplicación e integración del conocimiento en genética y genómica en la valoración de enfermería en los procesos de atención como la prevención, detección, diagnóstico, pronóstico, tratamiento y seguimiento, la identificación, actividades de referencia y brindar educación, cuidado y apoyo.

La labor de Enfermería se basa en promover la salud, prevenir la enfermedad, intervenir en el tratamiento, rehabilitación y recuperación de la salud, aliviar el dolor, proporcionar medidas de bienestar y contribuir a una vida digna de la persona.

Dadas las características de las enfermedades de depósito lisosomal y el impacto que tienen en la vida de las personas y sus familias, que los obligan a adaptarse a una condición de cronicidad, se tomó la decisión de utilizar el Modelo de Adaptación de Callista Roy como referente teórico para la aplicación del proceso de atención de enfermería. Los lineamientos del modelo constituyen una herramienta que favorece la valoración de los estímulos, la valoración de los modos adaptativos, valoración del nivel de adaptación, diagnósticos de enfermería, el establecimiento de metas, las intervenciones y la evaluación.

Los resultados de esta revisión de la literatura muestran la responsabilidad que tienen los profesionales de enfermería en la identificación oportuna de las enfermedades de depósito lisosomal en las consultas de crecimiento y desarrollo, la remisión oportuna para que se confirme el diagnóstico y se inicie un plan de tratamiento. Del mismo modo son responsables del cuidado de los niños, de la orientación a los padres de familia para el manejo de ésta condición.

RECOMENDACIONES

- Se debe incluir en la formación profesional desde pregrado temas como las EDL con el fin de contribuir a brindar una atención integral a los pacientes con este tipo de trastornos y sus familias.
- Se debe incluir en el plan de estudios de pregrado de enfermería la formación en genética y genómica, por el hecho de que estos temas están cambiando la forma de atención en aspectos como la prevención, detección, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades.
- Se deben realizar mayor investigación en los pacientes con EDL respecto a las intervenciones y el rol del profesional de enfermería, debido a la carencia de estudios que fundamenten la práctica.
- Se deben publicar estudios de intervenciones de enfermería específicas para los diferentes tipos de EDL que existen.
- Se deben elaborar protocolos de intervención para ayudar a mejorar los procesos de diagnóstico, tratamiento y atención integral de los pacientes con EDL y sus familias.
- Se debe velar porque los pacientes con EDL sean atendidos de manera integral velando por sus derechos.
- Se deben hacer valer las políticas nacionales para que las personas con EDL y sus familias reciban una atención integral en aspectos como diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.
- Se debe mejorar en la recolección de datos tanto a nivel mundial como a nivel nacional para tener una mayor visión del número de personas que padecen EDL tanto a nivel mundial como nacional.

REFERENCIAS

1. Calzone KA, Jenkins J, Yates J, Cusack G, Wallen GR, Liewehr DJ, Steinberg SM, McBride C. Survey of nursing integration of genomics into nursing practice. *Journal of Nursing Scholarship* 2012; 44(4): 428-36.
2. Jenkins J, Grady PA, Collins FS. Nurses and the genomic revolution. *Journal of Nursing Scholarship* 2005; 37(2): 98-101.
3. Loescher L, Merkle C. The Interface of Genomic Technologies and Nursing. *Journal of Nursing Scholarship* 2005; 37(2): 111-119.
4. Ley 1392/2010 de 2 julio, por la cual se reconocen las enfermedades huérfanas. (Diario Oficial 47758 de Julio 2 de 2010).
5. Calzone KA, Jenkins J, Culp S, Bonham VL Jr, Badzek L. National nursing workforce survey of nursing attitudes, knowledge and practice in genomics. *Personalized medicine* 2013; 10(7): 1-16.
6. Feetham S, Thomson EJ, Hinshaw AS. Nursing leadership in genomics for health and society. *Journal of Nursing Scholarship* 2005; 37(2): 102-10.
7. Calzone KA, Jenkins J, Bakos AD, Cashion AK, Donaldson N, Feero WG, Feetham S, Grady PA, Hinshaw AS, Knebel AR, Robinson N, Ropka ME, Seibert D, Stevens KR, Tully LA, Webb JA. A blueprint for genomic nursing science. *Journal of Nursing Scholarship* 2013; 45(1):96-104.
8. Luján J, Moreno L. Biotecnología y sociedad: conflicto, desarrollo y regulación. Instituto de Estudios Sociales Avanzados. Disponible en: <http://digital.csic.es/bitstream/10261/1992/1/dt-9305.pdf>
9. Flória-Santos M, Ramos E. Genomic-based nursing care for women with Turner Syndrome: genomic-based nursing care. *Revista latinoamericana de Enfermagem* 2006; 14(5): 645-650.
10. Calzone KA, Jenkins J, Culp S, Bonham VL Jr, Badzek L. National nursing workforce survey of nursing attitudes, knowledge and practice in genomics. *Personalized medicine* 2013; 10(7): 1-16.
11. Meikle PJ, Hopwood JJ. Lysosomal storage disorders: emerging therapeutic options require early diagnosis. *European Journal of Pediatrics*. 2003; 162(1):S34-7.
12. Parkinson-Lawrence EJ, Shandala T, Prodoehl M, Plew R, Borlace GN, Brooks DA. Lysosomal Storage Disease: Revealing Lysosomal Function and Physiology. *Physiology (Bethesda)*. 2010; 25(2):102-15.
13. Wenger DA, Luzzi P, Rafi MA. Lysosomal Storage Diseases: Heterogeneous Group of Disorders. *BiolImpacts*. 2013; 3(4):145-7.
14. Vellodi A. Lysosomal storage disorders. *British Journal of Haematology*. 2005; 128(4):413-31.
15. Qu Y. Lysosomal storage disorders. *Journal of pekin university Health sciences* 2006; 38(1):100-2.

16. Ballabio A, Gieselmann V. Lysosomal disorders: from storage to cellular damage. *Biochimica et Biophysica Acta*. 2009; 1793(4):684-96.
17. Lodwig J, Peers K. Introduction to inherited metabolic diseases. *Nursing Times* 2013; 109(46): 28
18. Klein AD, Futerman AH. Lysosomal Storage Disorders: old diseases, present and future challenges. *Pediatric endocrinology reviews* 2013; 11(1): 59-63.
19. Wilcox W. Lysosomal storage disorders: the need for better pediatric recognition and comprehensive care. *Journal of Pediatrics* 2004;144(5):S3-S14.
20. Fuller M, Meikle PJ, Hopwood JJ. Epidemiology of lysosomal storage diseases: an overview. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, editors. *Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS*. Oxford: Oxford PharmaGenesis, 2006. Chapter 2.
21. Poupetová H, Ledvinová J, Berná L, Dvorská L, Kozich V, Elleder M. The birth prevalence of lysosomal storage disorders in the Czech Republic: comparison with data in different populations. *Journal of Inherited metabolic disease*. 2010; 33(4):387-96.
22. Pinto R, Caseiro C, Lemos M, Lopes L, Fontes A, Ribeiro H, Pinto E, Silva E, Rocha S, Marcão A, Ribeiro I, Lacerda L, Ribeiro G, Amaral O, Sá Miranda MC. Prevalence of lysosomal storage diseases in Portugal. *European Journal of Human Genetics*. 2004; 12(2):87-92.
23. Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, Carey WF. Prevalence of lysosomal storage disorders. *JAMA*. 1999; 20(3):249-54.
24. Sheth J, Patel P, Sheth F, Shah R. Lysosomal storage disorders. *Indian Pediatrics*. 2004; 41(3):260-5.
25. Khatiwada B, Pokharel A. Lysosomal Storage Disease. *Journal of Nepal Medical Association*. 2009; 48(175):242-5.
26. Schultz ML, Tecedor L, Chang M, Davidson BL. Clarifying lysosomal storage diseases. *Trends in Neurosciences*. 2011; 34(8): 401-10.
27. Minsalud.gov.co [Internet]. Boletín de Prensa No 052 del 26 de febrero de 2014 [actualizado febrero 2015; citado 25 febrero de 2015]. Disponible en: <http://www.minsalud.gov.co/Paginas/-Colombia-avanza-en-la-identificaci%C3%B3n-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%C3%A9rfanas.aspx>
28. Boyes L. What do nurses need to know about genetics? *Nursing Times* 2013; 109 (49): 24
29. Gutiérrez L. Avances en el tratamiento de las enfermedades lisosomales en la infancia. *Revista de Neurología* 2006; 43(1): S137-S144.
30. Lara R, Juárez C, Medina C. Terapia de las enfermedades por depósito lisosomal: actualidad y perspectivas. *Revista de investigación clínica* 2011; 63(6):651-658.

31. Freedman R, Sahhar M, Curnow L, Lee J, Peters H. Receiving Enzyme Replacement Therapy for a Lysosomal Storage Disorder: A Preliminary Exploration of the Experiences of Young Patients and Their Families. *Journal of genetic counseling* 2013; 22(4): 517-32.
32. Scarpa M, Almásy Z, Beck M, Bodamer O, Bruce L, Meirleir L, Guffon N, Guillén-Navarro E, Hensman P, Jones S, Kamin W, Kampmann C, Lampe C, Lavery C, Teles E, Link B, Lund A, Malm G, Pitz S, Rothera M, Stewart C, Tylki-Szymańska A, Ploeg A, Walker R, Zeman J, Wraith J. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2011; 6(72): 1-18.
33. Hayes R, Grinzaid K, Duffey E, Elsas II L. The impact of Gaucher disease and its treatment on quality of life. *Quality of Life Research* 1998; 7(6): 521-34.
34. Stewart S, Peers K. Rare diseases: what do you need to know? *Nursing Times* 2013; 109(45): 12-14
35. Knight A, Senior T. The common problem of rare disease in general practice. *Medical Journal of Australia* 2006; 185(2): 82
36. Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet journal of rare diseases* 2013; (11): 8-22.
37. Andria G, Limongelli G. Diagnosis and management of lysosomal storage disorders. Three key words: early, multidisciplinary, and network. *Cardiogenetics* 2013; 3(1): 1
38. Resolución 430/2013 de 23 febrero, por el cual se define el listado de enfermedades huérfanas. (Diario Oficial 00271 de febrero 23 de 2013).
39. Ley 1751/2015 de 16 de febrero, por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud. (Diario Oficial 49427 de febrero 16 de 2015).
40. Hennekam RC. Care for patients with ultra-rare disorders. *European journal of medical genetics* 2011; 54(3):220-4
41. Žnidar I, Collin-Histed T, Niemeyer P, Parkkinen J, Lauridsen AG, Zariņa S, Cohen Y, Manuel J. The European Gaucher Alliance: a survey of member patient organisations' activities, healthcare environments and concerns. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014; 9(1): 134-149.
42. American Nurses Association. *Essentials of genetic and genomic nursing: competencies, curricula guidelines, and outcome indicators*. 2 ed. Maryland; 2008.
43. Howington L, Riddlesperger K, Cheek DJ. Essential nursing competencies for genetics and genomics: implications for critical care. *Critical care nurse* 2011; 31(5): 1-9.
44. Jenkins J, Calzone KA. Establishing the essential nursing competencies for genetics and genomics. *Journal of Nursing Scholarship* 2007; 39(1):10-6.

45. Aiello-Laws LB. Genetics and genomics nursing has arrived! *Oncology Nursing Forum* 2013; 40(1):20-1.
46. Calzone KA, Jenkins J, Nicol N, Skirton H, Feero WG, Green ED. Relevance of genomics to healthcare and nursing practice. *Journal of Nursing Scholarship* 2013; 45(1): 1-2.
47. Thompson HJ, Brooks MV. Genetics and genomics in nursing: evaluating Essentials implementation. *Nurse Education Today* 2011; 31(6):623-7.
48. Prows C, Glass M, Nicol M.J, Skirton H, Williams J. Genomics in Nursing Education. *Journal of Nursing Scholarship* 2005; 37(3):196-202.
49. Ley 266/1996 de 25 enero, Por la cual se reglamenta la profesión de enfermería en Colombia. (Diario Oficial No. 42.710, del 5 de febrero de 1996).
50. Roy C. *The Roy Adaptation Model*. 3 ed. New Jersey: Pearson; 2009.
51. Buckner E, Hayden S. Synthesis of middle range theory of adapting to chronic conditions: A lifelong process and a common journey. En: Roy C. *Middle Range Theories for evidence based practice*. New York: Springer Publishing Company, 2014. P. 277 - 307
52. Stryker VL, Kreps C. Fabry disease. *The American Journal of Nursing* 2001; 101(4): 39-44.
53. Henderson SL, Packman W, Packman S. Psychosocial aspects of patients with Niemann-Pick disease, Type B. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2009; 149A (11):2430–2436.
54. Crosbie T, Packman W, Packman S. Psychological aspects of patients with Fabry disease. *Journal of Inherited Metabolic Disease* 2009; 32(6):745–753.
55. Packman W, Crosbie T, Riesner A. Psychological complications of patients with Gaucher disease. *Journal of Inherited Metabolic Diseases* 2006; 29(1):99-105.
56. Laney D, Gruskin D, Fernhoff P, Cubells J, Ousley O, Hipp H, Mehta A. Social-adaptive and psychological functioning of patients affected by Fabry disease. *Journal of Inherited Metabolic Diseases* 2010; 33 (3):S73–S81.
57. Triomphe TJ. Glycogen storage disease: a basic understanding and guide to nursing care. *Journal of Pediatric Nursing* 1997; 12(4):238-49.
58. Dellve L, Samuelsson L, Tallborn A, Fasth A, Hallberg L. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing* 2006; 53(4): 392–402.
59. Herdman T. H. *NANDA Internacional, diagnósticos enfermeros, definiciones y clasificación 2012-2014* Elsevier. 2012
60. Bulechek G, Butcher H, Dochterman J. *Clasificación de intervenciones de enfermería (NIC) quinta edición*. Elsevier. 2008
61. Smith C. Understanding neurofibromatosis type 2. *Nursing Times* 2013; 109(48):19

62. Hunt J. Treatment of inherited cardiac conditions. *Nursing times* 2013; 109(45): 16-18
63. Ceravolo F, Mascaro I, Sestito S, Pascale E, Lauricella A, Dizione E, Concolino D. Home treatment in paediatric patients with Hunter syndrome: the first Italian experience. *Italian Journal of Pediatrics* 2013; 39(53):1-3.
64. Enfermedadesraras-shire [Internet]. Shire [actualizado enero 2015; citado 25 febrero de 2015]. Disponible en: <http://enfermedadesraras-shire.com/#>.
65. Orpha.net [Internet]. Orphanet [actualizado febrero 2015; citado 25 febrero de 2015]. Disponible en: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.
66. Acopel. Org [Internet]. Acopel [actualizado enero 2015; citado 25 febrero de 2015]. Disponible en: <http://www.acopel.org.co/web/>.
67. Ramaswami U, Stull D, Parini R, Pintos-Morell G, Whybra C, Kalkum G, Rohrbach M, Raluy-Callado M, Beck M, Chen W, Wiklund I. Measuring patient experiences in Fabry disease: validation of the Fabry-specific Pediatric Health and Pain Questionnaire (FPHPQ). *Health and Quality of Life Outcomes* 2012; 10(116): 1-9.
68. Lobiondo-Wood G, Haber J. *Nursing Research. Methods and critical appraisal for Evidence based practice*. 4 ed. Philadelphia (PA): Mosby Elsevier; 2006.
69. Polit-Hungler. *Investigación científica en ciencias de la salud*. 6 Ed. McGraw-Hill; 2000.

ANEXOS

Anexo 1: Historia de las enfermedades de depósito lisosomal.

AÑO	EVENTO
1881	Se describe el primer caso de enfermedades de depósito lisosomal por Warren Tay, un oftalmólogo británico quien descubrió un paciente con una mancha rojo cereza en el ojo que fue asociada a retraso en el desarrollo y años más tarde, el neurólogo Bernard Sachs realizó una descripción más completa de la enfermedad. [18]
1882	El médico francés, Philippe Charles Ernest Gaucher, describió a un caso de una paciente con hepato esplenomegalia y en una necropsia reveló un aumento en las células del bazo (células de Gaucher) y actualmente estas manifestaciones corresponden a la enfermedad Gaucher tipo 1. [18]
1927	Oberling y Woringer descubrieron otra forma de la enfermedad de Gaucher tipo 2, una forma infantil y aguda; además, en 1959, se descubrió enfermedad de Gaucher tipo 3, donde los pacientes presentan complicaciones neuropáticas subagudas. [18]
1898	Los médicos William Anderson en Inglaterra y Johannes Fabry en Alemania, descubrieron un trastorno de la piel que más tarde fue reconocido como la enfermedad de Fabry. [18]
1914	El pediatra alemán Albert Niemann describió condiciones clínicas similares a la enfermedad de Gaucher; pero en 1927, Ludwig Pick determinó que la enfermedad era distinta a la de Gaucher originándose así la enfermedad de Niemann-Pick y en 1958 Alan Crocker clasificó la enfermedad de Niemann-Pick en tres subtipos: A, B Y C basado en una evaluación comparativa de sus fenotipos clínicos y bioquímicos. [18]
1932	El patólogo holandés, Johannes Casiano Pompe, describió un caso de un paciente muerto por hipertrofia idiopática del corazón y otros problemas cardíacos, producidos por almacenamiento masivo de glucógeno en las células de esos tejidos. [18]
1955	El citólogo y bioquímico inglés, Christian de Duve, descubre el lisosoma.[12, 14, 15, 17]

1963	Henri Hers descubrió que el almacenamiento de glucógeno en Enfermedad de Pompe era causada por la deficiencia de la enzima lisosomal α -glucosidasa, siendo este el primer hallazgo de una deficiencia enzimática marcando el concepto de enfermedades asociadas al lisosoma. [18]
1970	Inicio la era de la caracterización bioquímica de las enzimas lisosomales logrando la caracterización de una gran mayoría de estas incluyendo su estructura 3D y su mecanismo de acción. [18]
1980	Se describió el aislamiento y caracterización de genes específicos que causan las mutaciones en las enfermedades de depósito lisosomal; además, se inician las primeras pruebas con la terapia de reemplazo enzimático. [19]
1982	Fue empleado por primera vez el trasplante de médula ósea en un paciente con la enfermedad de Gaucher. [19]
1983	Se realiza la primera terapia de reemplazo enzimático exitosa en un paciente con enfermedad de Gaucher. [19]
1990	La terapia de reemplazo enzimático es disponible comercialmente para la enfermedad de Gaucher. [19]
1998	Se realizan estudios pilotos sobre tratamiento basado en transferencia de genes en tres pacientes con enfermedad de Gaucher. [19]
2000	Se realizan ensayos clínicos sobre tratamiento basado en la terapia con pequeñas moléculas en la enfermedad de Gaucher. [19]
2001	Se realizan ensayos clínicos exitosos de la terapia de reemplazo enzimático para la enfermedad de Fabry (MPS I) y la enfermedad de Pompe; además, se hace disponible comercialmente en Europa para la enfermedad de Fabry. [19]
2003	La terapia de reemplazo enzimático se hace disponible comercialmente para la enfermedad de Fabry (MPS I) en los Estados Unidos; además, se inician ensayos clínicos de terapia de reemplazo enzimático para pacientes con MPS II (Hunter) y MPS VI (Maroteaux-Lamy). [19]

Fuente: Tabla elaborada por el autor, Abril 2015

Anexo 2: Clasificación y descripción general de las enfermedades de depósito lisosomal

Clasificación	Enfermedades	Causas	Manifestaciones clínicas	Referencias
Esfingolipidosis	Enfermedad de Gaucher Tipo I, II, III	Deficiencia de la enzima β -glucocerebrosidasa	Hepatoesplenomegalia Anemia Trombocitopenia Problemas neurológicos Enfermedad ósea	[13, 14, 15, 29, 29, 55, 64, 65, 66]
	Enfermedad de Fabry	Deficiencia de la enzima alfa galactosidasa A	Dolor en manos y pies (acroparestesias) Hipohidrosis o anhidrosis Angioqueratoma Opacidad en la córnea Hipertrofia del ventrículo izquierdo Arritmias cardíacas Alteración en válvulas cardíacas alteración del flujo sanguíneo cerebral: Mareo, infarto Dolor abdominal Diarrea y náuseas Deterioro de la función renal	[14, 15, 34, 54, 56, 64, 65, 67]
	Enfermedad de Niemann-Pick (Tipo A, B, y C)	Deficiencia de la enzima esfingomielinasa	Hepatoesplenomegalia Mancha "rojo cereza" en el ojo Insuficiencia respiratoria Neumonía Apoptosis de células de Purkinje Síntomas neurológicos	[14, 15, 64, 65, 66]
	Gangliosidosis Tipo I	Deficiencia de la enzima B-	Trastornos neurológicos. Macroglosia	[14, 15, 65]

		galactosidasa	Retraso mental Sordera Enanismo Hepatoesplenomegalia Deformidades óseas	
	Enfermedad de Tay-Sachs (Gangliosidosis tipo II)	Deficiencia de la enzima hexosaminidasa-A	Síntomas neurológicos Bronconeumonía Mancha "rojo cereza" en el ojo	[14, 15, 65]
	Enfermedad de Sandhoff. (Gangliosidosis tipo II)	Deficiencia de la enzima hexosaminidasa A y B	Hepatoesplenomegalia Síntomas neurológicos Bronconeumonía Mancha "rojo cereza" en el ojo	[14, 15, 65]
Mucopolisacaridosis	Síndrome de Hurler (Mucopolisacaridosis tipo I)	Deficiencia de la enzima α -1-iduronidasa	Huesos anormales en la columna Mano en garra Córneas opacas Sordera Crecimiento interrumpido Problemas de válvulas cardíacas Enfermedad articular y rigidez Discapacidad intelectual Rasgos faciales gruesos y toscos con puente nasal bajo	[12, 14, 15, 31, 64, 65, 66]
	Síndrome de Hunter (Mucopolisacaridosis tipo II)	Deficiencia de la enzima iduronato-2-sulfatasa	Macroglosia Engrosamiento de las válvulas cardíacas Hepatoesplenomegalia Enfermedad respiratoria obstructiva Retraso mental Anomalías neurológicas progresivas Comportamiento agresivo	[12, 14, 15, 32, 31, 64, 65, 66]

			Rasgos faciales toscos Rigidez de las articulaciones Síndrome del túnel carpiano	
	Síndrome de Morquio (Mucopolisacaridosis tipo IV)	Deficiencia de la enzima N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa	Displasia esquelética grave, Osteoartritis Opacidad corneal Hipoplasia odontoidea	[12, 14, 15, 65, 66]
	Síndrome de Maroteaux-Lamy (Mucopolisacaridosis tipo VI)	Deficiencia de la enzima arilsulfatasa B	Estatura baja Rasgos faciales toscos (nariz ancha, puente nasal plano, lengua y labios engrosados, cabeza grande, cuello corto y ojos prominentes). Cornea opaca Infecciones de oído frecuentes. Infecciones de los senos nasales o neumonía. Respiración ruidosa. Soplo cardíaco. Hepatoesplenomegalia Hernias umbilicales o inguinales. Rigidez de las articulaciones. Alteraciones en los huesos.	[12, 14, 15, 65, 66]
	Síndrome de Sly (Mucopolisacaridosis tipo VII)	Deficiencia de la enzima B - glucuronidasa	Hidrops fetalis Hepatomegalia Displasia esquelética, Deterioro mental	[12, 14, 15, 65, 66]

Enfermedades por depósito de glucógeno	Tipo IA enfermedad de Von Gierke	Deficiencia de la enzima Glucosa-6-fosfatasa	Hepatomegalia por acumulo de glucógeno Hipoglicemia Acidosis láctica Hiperlipidemia Hipercolesterolemia Deterioro del crecimiento Tendencias a sangrar por disfunción en las plaquetas Acidosis y Cetoacidosis Falla renal Adenocarcinoma hepático	[12, 14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo IB	Deficiencia de la enzima Glucosa-6-fosfatasa	Neutropenia Disfunción de los neutrófilos Susceptibilidad a infecciones recurrentes Neumonía Otitis Gingivitis Ulceraciones bucales	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo IC	Deficiencia en la proteína transportadora de la fosfato y la pirofosfato	Hepatomegalia Hipoglicemia Acidosis láctica Falla renal	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo ID	Deficiencia en el transporte de la proteína responsable del transporte de la glucosa	Hepatomegalia Hipoglicemia Acidosis láctica Falla renal Disfunción en el desarrollo.	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo II Enfermedad de Pompe	Deficiencia de la enzima α Glucosil-Transferasa	Debilidad muscular progresiva Tono muscular disminuido Macroglosia Cardiomegalia y cardiomiopatía	[12, 14, 15, 31, 57, 64, 65, 66]

			<p>Dificultad para respirar Déficit del desarrollo Hepatomegalia (moderadamente) Disfagia Músculos faciales flácidos Reflejos Disminuidos o ausentes</p>	
	Tipo III Enfermedad de Cori	Deficiencia en la enzima amilo-1, 6-glucosidasa	<p>Hipoglucemia Hepatomegalia Retraso del crecimiento Fibrosis hepática Hipotonía muscular Cardiomegalia Aumento de los niveles de lípidos y creatinina quinasa en suero</p>	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo IV Enfermedad de Anderson	Deficiencia de la actividad de la alfa-I, 4-glucano: 6-glicosiltransferasa	<p>Hepatoesplenomegalia Síntomas gastrointestinales inespecíficos gastrointestinal inespecífica Distensión abdominal Ascitis hipotonía Retraso en el desarrollo Cirrosis Insuficiencia hepática crónica</p>	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo V Enfermedad de McArdle	Deficiencia en la actividad de la enzima miofosforilasa	<p>Calambres musculares Debilidad muscular</p>	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo VI Enfermedad de Hers	Defecto en la enzima fosforilasa	<p>Hipoglucemia moderada Hepatomegalia Retraso en el crecimiento</p>	[14, 15, 57, 65, 66]

	Tipo VII enfermedad de Tauri	Ausencia de la enzima fosfofructoquinasa	Calambres musculares	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo IX	Defecto en la enzima fosforilasa b quinasa	Intolerancia al ejercicio Calambres Mialgias	[14, 15, 57, 65, 66]
	Tipo X	Defecto en la adenosin monofostato cíclico dependiente de quinasa	Hipoglucemia moderada Hepatomegalia Retraso en el crecimiento	[14, 15, 57, 65, 66]
Glucoproteinosis (mucopolisacaridosis)	Sialidosis (Mucopolisacaridosis tipo 1)	Deficiencia de la enzima alfa-D-neuraminidasa.	Mioclonias Manchas de color rojo cereza en retina Alteraciones neurológicas Hepatoesplenomegalia Ascitis Deformidades en huesos Retraso mental	[14, 15, 65]

Fuente: Tabla elaborada por el autor, Abril 2015

Anexo 3: competencias esenciales de la genética y genómica en enfermería

Competencias esenciales	
Responsabilidades Profesionales	Reconocer cuando las propias actitudes y valores relacionados con la ciencia genética y genómica pueden afectar a la atención prestada a clientes.
	Abogar por el acceso de los clientes a los servicios genéticos / genómicos deseados y / o recursos, incluidos los grupos de apoyo.
	Examinar la competencia de la práctica sobre una base regular, identificando áreas de fuerza, así como áreas en las que el desarrollo profesional relacionados con la genética y la genómica sería beneficioso.
	Incorporar tecnologías e información en genética y genómica

	en la práctica enfermera.
	Demostrar en la práctica la importancia de adaptar la información y los servicios de genética y genómica a los clientes en función de su cultura, la religión, el nivel de conocimiento, la alfabetización y el idioma preferido.
	Abogar por los derechos de todos los clientes teniendo en cuenta su autonomía con la información genético-genómica relacionada con la toma de decisiones y la acción voluntaria.
Dominio profesional en la práctica	
Valoración de Enfermería: Aplicación / Integración del conocimiento en Genética y Genómica	Demostrar una comprensión de la relación entre la genética y la genómica para la salud, la prevención, la detección, el diagnóstico, los pronósticos, la selección del tratamiento y el seguimiento de la efectividad del tratamiento.
	Demostrar capacidad para obtener un mínimo de información sobre el historial de salud familiar de tres generaciones.
	Construir la genealogía con la información recogida de la historia familiar usando símbolos y terminología estandarizada.
	Recopilar información personal, de salud e historias de desarrollo que tengan en cuenta las influencias y los riesgos genéticos, ambientales y genómicos.
	Realizar valoración física integral de la salud que incorpore conocimientos sobre las influencias genéticas, ambientales y genómicas y factores de riesgo.
	Analiza los hallazgos de la historia familiar y valoración física para conocer las influencias genéticas, ambientales y genómicas y detectar los factores de riesgo.
	Evaluar en los clientes los conocimientos, percepciones y respuestas a la información genética y genómica.
	Desarrolla un plan de atención que incorpora la información genética y genómica en la evaluación.
	Identificar clientes que pueden beneficiarse de la información y / o servicios de genética y genómica específica basada en los datos de evaluación.
	Identificar información fidedigna, exacta, adecuada, y la corriente genética y genómica, recursos, servicios, y / o

Identificación	tecnologías específicas para clientes dados.
	Identifica los problemas éticos, étnicos / ancestrales, culturales, religiosos, legales, fiscales y sociales relacionados con la información y las tecnologías de genética y genómica.
	Define problemas que socavan los derechos de todos los clientes para autónoma, genético-informada y la toma de decisiones relacionadas con la genómica y la acción voluntaria.
Actividades de referencia	Facilita referencias para servicios genéticos y genómicos especializados para clientes según sea necesario.
Brindar educación, cuidado y apoyo	Proporciona a los clientes con la interpretación selectiva de la información o los servicios de genética y genómica.
	Proporciona a los clientes con información fidedigna, exacta, adecuada, y la corriente genética y genómica, fuentes, servicios, y / o tecnologías que facilitan la toma de decisiones.
	Utiliza prácticas de promoción de la salud de prevención / enfermedad que: <ul style="list-style-type: none"> • Considere las influencias genéticas y genómicas sobre factores de riesgo personal y ambiental. • Incorporar el conocimiento de los factores de riesgo genéticos y / o genéticos.
	Utiliza intervenciones e información genética-y basada en genómica para mejorar los resultados de los clientes.
	La colaboración con los proveedores de salud en la prestación de genética y la asistencia sanitaria genómica.
	Colabora con los proveedores de seguros / contribuyentes para facilitar reembolso de los servicios de salud genética y genómica.
	Realiza intervenciones / tratamientos adecuados a los clientes necesidades de salud genética y genómica.
	Evalúa el impacto y la eficacia de la genética y la genómica la tecnología, la información, las intervenciones y los tratamientos en resultado de los clientes.

Fuente: elaborado por el autor, a partir de las guías de competencias esenciales en la genómica de la American Nursing Association (ANA).