



ARTÍCULO REVISIÓN

Diligencia en pacientes con mucopolisacaridosis

Diligence in patients with mucopolysaccharidosis

Julio Rodrigo Morillo-Cano¹✉ , Sebastian Jacob Haro-Salazar¹ , Richard Stalyn Collaguazo-Pupiales¹ 

¹Universidad Regional Autónoma de Los Andes UNIANDES, Tulcán-Ecuador.

Recibido: 14 de febrero de 2025

Aceptado: 21 de febrero de 2025

Publicado: 26 de febrero de 2025

Citar como: Morillo-Cano JR, Haro-Salazar SJ, Collaguazo-Pupiales RS. Diligencia en pacientes con mucopolisacaridosis. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2025 [citado: fecha de acceso]; 29(2025): e6680. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6680>

RESUMEN

Introducción: la mucopolisacaridosis tipo I o Síndrome de Hurler es un trastorno metabólico genético poco común, causada por la deficiencia de la enzima alfa-L-iduronidasa necesaria para descomponer los mucopolisacáridos. Esta deficiencia conduce a la acumulación progresiva de glucosaminoglicanos en los lisosomas, lo que resulta en disfunción multisistémica.

Objetivo: determinar el comportamiento de la mucopolisacaridosis tipo I.

Métodos: La metodología utilizada es la revisión sistemática basada en componentes del método PRISMA 2020, siguiendo directrices de la diligencia en pacientes con MPS tipo I que implicó la aplicación de un enfoque riguroso en la identificación y selección de estudios pertinentes, la extracción y síntesis de datos de manera metodológica de plataformas digitales de base de datos científicos.

Resultados: la revisión realizada según la metodología PRISMA 2020, resalta que al ser la MPS tipo I una enfermedad rara, enzimática, crónica e irreversible, se presenta en niños aparentemente saludables cuyos antecedentes familiares pueden o no tener la condición. El tratamiento consiste en dos modalidades: TRE con laronidasa y el trasplante de células hematopoyéticas (TCH) con beneficios limitados y riesgos potenciales, de ahí la necesidad de evaluaciones permanentes y de un seguimiento multidisciplinario del paciente.

Conclusiones: Estos hallazgos respaldan la importancia del diagnóstico oportuno para evitar que sea subdiagnosticada, la intervención terapéutica y el cuidado de enfermería para prevenir complicaciones graves y mejorar la calidad de vida. Al ser una enfermedad rara es necesario investigaciones continuas para mejorar la comprensión y el manejo de la MPS.

Palabras clave: Mucopolisacaridosis Tipo I; Revisión Sistemática; Seguimiento Multidisciplinario.

ABSTRACT

Introduction: mucopolysaccharidosis type I or Hurler syndrome is a rare genetic metabolic disorder caused by deficiency of the enzyme alpha-L-iduronidase required to break down mucopolysaccharides. This deficiency leads to progressive accumulation of glycosaminoglycans in lysosomes, resulting in multisystem dysfunction.

Objective: to determine the behavior of mucopolysaccharidosis type I.

Methods: the methodology used is the systematic review based on components of the PRISMA 2020 method, following diligence guidelines in patients with MPS type I that involved the application of a rigorous approach in the identification and selection of relevant studies, extraction and synthesis of data in a methodological manner from digital platforms of scientific database.

Results: the review conducted according to the PRISMA 2020 methodology, highlights that since MPS type I is a rare, enzymatic, chronic and irreversible disease, it occurs in apparently healthy children whose family history may or may not have the condition. Treatment consists of two modalities: ERT with laronidase and hematopoietic cell transplantation (HCT) with limited benefits and potential risks, hence the need for ongoing evaluations and multidisciplinary patient follow-up.

Conclusions: these findings support the importance of timely diagnosis to avoid underdiagnosis, therapeutic intervention and nursing care to prevent serious complications and improve quality of life. As a rare disease, continued research is needed to improve the understanding and management of MPS.

Keywords: Mucopolysaccharidosis I; Systematic Review; Multidisciplinary Monitoring.

INTRODUCCIÓN

La mucopolisacaridosis tipo I (MPS I) es una enfermedad genética poco común originada por la falta de una enzima llamada alfa-L-iduronidasa. Esta carencia provoca la acumulación progresiva de sustancias llamadas glucosaminoglicanos (GAGs) en las células, lo que ocasiona problemas en varios sistemas del cuerpo.⁽¹⁾ Las personas con MPS I no generan suficiente cantidad de una de las 11 enzimas necesarias para degradar estas cadenas de azúcar, debido a mutaciones en el gen alfa-L-iduronidasa(4p 16.3) lo que resulta en una carencia total de la enzima MPS-1H o de un funcionamiento parcial MPS 1-S. Esto provoca la acumulación de dermatán sulfato (DS) y de heparán sulfato (HS) en los lisosomas de las células del tejido conectivo como el cartílago y el hueso.⁽²⁾

Investigaciones anteriores realizadas en Europa acerca de la frecuencia de los distintos tipos de MPS revelaron diferencias significativas en diversas poblaciones. La menor tasa de incidencia fue reportada en un estudio en Suecia por Malm.⁽³⁾ En Suecia con 1,75 casos por 100.000 nacimientos mientras que la mayor incidencia se registró en los Países Bajos por Poorthuis et al.,⁽⁴⁾ con 4,5 casos por 100.000 nacimientos. A pesar de estas variaciones se estima que la prevalencia general se encuentra entre 3,4 y 4,5 por 100.00 nacimientos.⁽⁵⁾

La MPS I en Estados Unidos, estima que afecta a 1 por cada 25.000 recién nacidos vivos, la incidencia de la enfermedad varía según la región y la población; esta enfermedad se encuentra en un grupo de 4.000 enfermedades genéticas poco frecuentes.⁽⁶⁾ La literatura consultada, señala que el diagnóstico de la MPS I se realiza mediante un análisis en sangre o una prueba de biopsia de piel.⁽¹⁾ No existe cura pero el tratamiento temprano con terapia de reemplazo enzimático puede ayudar a mejorar los síntomas y la calidad de vida.⁽⁷⁾ Se desarrolla durante la primera infancia pero en la vida adulta aparecen formas acentuadas y características como estatura baja, rasgos faciales bruscos, tronco corto, rigidez articular de las manos, camino en punta de pies.⁽⁸⁾

En España, Ureña,⁽⁹⁾ señala la necesidad de adaptar el cuidado a las necesidades de los pacientes con MPS durante las estancias hospitalarias, para estabilizar la situación de los pacientes, tras las múltiples complicaciones asociadas a esta enfermedad degenerativa y progresiva de la cual existe poca evidencia clínica de calidad y más aún de cuidados específicos de enfermería.

En América Latina, Gómez,⁽⁵⁾ refiere que la MPS I es el tipo más frecuente de MPS realizado en un análisis de pacientes con sospecha de errores innatos del metabolismo, equivalente al 25 % de todas las MPS; en segundo lugar se encontró la MPS VI con el 18 % del total de MPS; mientras que en Colombia, la información disponible de esta enfermedad es escasa.

A nivel del Ecuador no existen estudios epidemiológicos en la población, según Jimbo en el año 2019 se identificaron pacientes con MPS con prevalencia al tipo II en Manabí; en Puyo e Ibarra con el tipo I; en la provincia de Pastaza se han presentado 19 niños con MPS que no reciben terapia de reemplazo enzimático. Las pruebas de laboratorio no se realizan en el país por la falta de un laboratorio para la determinación enzimática, además de la falta de personal calificado para diagnosticar la enfermedad y el cuidado necesario para estos pacientes.⁽⁶⁾

De acuerdo con Suarez,⁽¹⁾ se han identificado diferentes tipos de MPS cuyas manifestaciones clínicas se relacionan por las mutaciones en genes específicos que codifican enzimas responsables de la degradación de los GAG. La deficiencia o la disfunción de estas enzimas provocan la acumulación de GAG en las células y tejidos, dando lugar a síntomas característicos para cada tipo de MPS, cuyas características clínicas específicas se relacionan, tales como: retraso en el desarrollo, alteraciones óseas, rigidez articular, opacidad corneal, facies toscas, hígado agrandado y cardiopatías.

Así mismo existe diferencias entre los diversos tipos de MPS pues cada tipo de enzima deficiente determina la acumulación de un tipo particular de GAG; además, la literatura consultada señala que algunos tipos de MPS son más graves y tiene un curso más rápido, mientras que otros son más leves y pueden tener una progresión más lenta. Los tipos de MPS más graves y de curso rápido son:

- **MPS I (Síndrome de Hurler):** es la forma más grave de MPS. Se caracteriza por un desarrollo físico y mental severamente afectado, la mayoría de niños no sobreviven más allá de la adolescencia.⁽⁵⁾
- **MPS II (Síndrome de Hunter):** afecta principalmente a los varones, la esperanza de vida es variable pero generalmente es menor que la normal.
- **MPS VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy):** la esperanza de vida de los pacientes según Masia depende de la gravedad de los síntomas, sin el tratamiento adecuado las personas afectadas sobreviven hasta el final de la infancia o adolescencia.⁽¹⁰⁾

Las MPS más leves y de progresión más lenta:

- **MPS III (Síndrome de Sanfilippo):** tiene cuatro subtipos con diferentes niveles de gravedad. Se caracterizan por un deterioro cognitivo progresivo, problemas de comportamiento y discapacidad intelectual. La esperanza de vida varía según el subtipo pero generalmente llega a la adolescencia y pocas veces a la edad adulta. ⁽¹¹⁾
- **MPS IV (Síndrome de Morquio):** tiene dos subtipos y la esperanza de vida de las personas afectadas es de 40 años.
- **MPS VII (Síndrome de SLY):** caracterizado por problemas cardíacos, acumulación de GAG en células y discapacidad intelectual, la esperanza de vida depende de los síntomas, algunos afectados pueden llegar hasta la adolescencia e incluso hasta la edad adulta. ⁽¹⁾

Los factores que influyen en la gravedad y el curso de la enfermedad varían según el tipo de MPS pues como se mencionó anteriormente, algunos MPS son intrínsecamente más graves que otros; a todo ello se debe añadir la tre de la deficiencia enzimática, el diagnóstico temprano y el acceso al tratamiento oportuno, la terapia de reemplazo enzimático (TRE) y otros tratamientos pueden mejorar la calidad y esperanza de vida. Otro factor muy importante es el apoyo familiar y el acceso a cuidados médicos de calidad que pueden influir en el curso de la enfermedad. ⁽¹²⁾

Los cuidados de enfermería para la MPS tipo I incluyen aspectos fundamentales para brindar atención integral a los pacientes afectados por esta enfermedad genética. Ciertas medidas de cuidado específicas son.

- Diseño de un plan de cuidados específicos que cubra las necesidades biopsicosociales del paciente pediátrico.
- Conocimiento de la enfermedad y tratamiento disponibles para proporcionar una atención adecuada al paciente.
- Proporcionar cuidados específicos y actualizados a las necesidades alteradas de los pacientes.
- Mejorar la atención a los cuidadores para brindar recomendaciones al alta que faciliten la continuada del enfermo, colaborando entre atención especializada, atención primaria para mejorar la calidad de vida del paciente y su entorno. ⁽¹³⁾
- La colaboración interdisciplinaria es fundamental para brindar un abordaje multidisciplinar coordinado, donde el personal de enfermería desempeña un papel crucial en la prestación del cuidado, información y apoyo emocional de los padres durante todo el proceso.

Estos cuidados de enfermería buscan garantizar una atención integral y especializada a los pacientes con MPS tipo I, contribuyen a mejorar la calidad de vida y gestionar de manera efectiva las complicaciones asociadas a esta enfermedad genética. Por lo antes expuesto se plantea la siguiente interrogante ¿Cuál es el comportamiento de la mucopolisacaridosis tipo I?

Objetivo: Determinar el comportamiento de la mucopolisacaridosis tipo I

MÉTODOS

Se emplea la metodología PRISMA

1. Criterios de Inclusión y Exclusión

Entre los criterios de inclusión se encuentran:

- Documentos presentados entre el periodo 2015-2023
- Artículos con acceso a su resumen o todo el contenido.

- Documentos escritos en español o inglés
- Documentos enfocados en diagnóstico y tratamiento
- Se incluye el tipo de documentos de guías de atención, estudio de caso.

Criterios de exclusión

- Estudios que no permiten el acceso a su resumen y contenido.
- Artículos publicados fuera del periodo 2015-2023.
- Artículos que no sean de Enfermería

2. Selección de estudios

- Revisión de títulos, resúmenes y textos completos para identificar los estudios pertinentes.

DESARROLLO

Métodos PRISMA 2020

- 1. Protocolo de revisión:** se desarrolló un cuadro detallado donde se describa objetivos, criterios de inclusión, estrategias de búsqueda y métodos de análisis.
- 2. Extracción de datos:** de información relevante de cada estudio, seleccionando las fuentes de información, muestra, síntesis de resultados, limitaciones de evidencia.
- 3. Evaluación de la calidad:** utilizar métodos de riesgo y sesgo de los estudios individuales.
- 4. Análisis y Síntesis:** realizar un análisis sistemático de los datos extraídos y sintetizar cualitativamente los resultados de manera coherente.
- 5. Informe final:** escribir un informe detallado que incluye introducción métodos, resultados, discusión y conclusiones

El método prima empleado en la investigación se muestra en el Diagrama de flujo figura 1

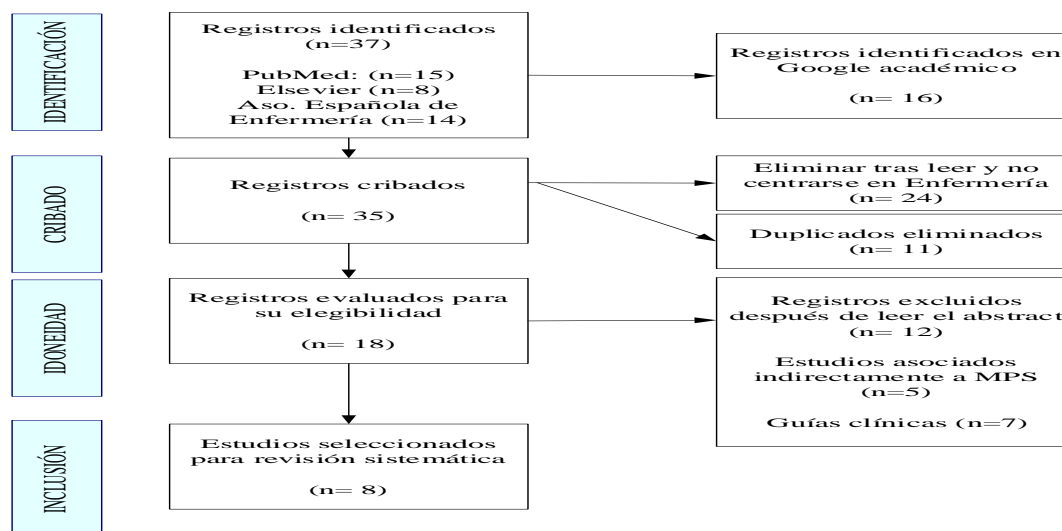


Fig. 1 Diagrama de flujo según PRISMA 2020.

Descripción de los artículos utilizados para la investigación:

1. Cuidados de Enfermería en la atención multidisciplinar pediátrica de la mucopolisacaridosis: a propósito de un caso clínico. ⁽¹⁴⁾

Objetivo: Mejorar la calidad de vida de un niño con mucopolisacaridosis

Fuente de Información: Revista Sanitaria de Investigación

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: de Selección

Metodología: Estudio de caso, cualitativo

Muestra: Niño de 11 años con síndrome de Hunter o mucopolisacaridosis tipo II

Síntesis de los resultados: Se aprovecha la visita para la detección de necesidades en el paciente y la familia y brindar apoyo emocional

Limitaciones de la evidencia: Administración del tratamiento domiciliario de la medicación semanal.

Implicación: Manejo de la enfermedad es a través de la atención de un equipo multidisciplinar.

2. Aplicación móvil para guiar el tratamiento en pacientes con Mucopolisacaridosis Tipo I. ⁽⁶⁾

Objetivo: Proponer una guía para la aplicación del tratamiento en pacientes con mucopolisacaridosis tipo I implementada en una App

Fuente de Información: Dialnet

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: de selección

Metodología: Revisión bibliográfica

Muestra: 18 casos sin tratamiento.

Síntesis de los resultados: La APK es una guía más específica sobre esta enfermedad que brinda un cuidado integral al momento de aplicar tratamiento de terapia enzimática sustitutiva.

Limitaciones de la evidencia: No se puede implementar este tipo de guía en los pacientes pediátricos.

Implicación: Consiste en aplicar el plan de cuidados y las recomendaciones al alta en la práctica clínica, adaptándolos a las características individuales de cada paciente y su familia, y coordinando la atención con el equipo multidisciplinar.

3. Plan de Cuidados de Enfermería y Recomendaciones al alta en el paciente pediátrico con Mucopolisacaridosis. ⁽¹³⁾

Objetivo: Proponer un plan de cuidados y recomendaciones al alta en el paciente pediátrico con Mucopolisacaridosis que cubra sus necesidades de cuidados a nivel biopsicosocial

Fuente de Información: Universidad de Valladolid

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: De realización

Metodología: Revisión bibliográfica

Muestra: 20 entrevistas a los adolescentes y personal de salud.

Síntesis de los resultados: El plan de cuidados es individualizado y adaptado a las características únicas de cada paciente, teniendo en cuenta la variante específica de mucopolisacaridosis, la edad, el estado de salud general y las necesidades particulares.

Limitaciones de la evidencia: Las necesidades de cuidado de los pacientes pediátricos con mucopolisacaridosis pueden ser altamente variables.

Implicación: aplicar un plan de cuidados y recomendaciones al alta en la práctica clínica adaptándolos a las características del paciente.

4. La enfermería en la mucopolisacaridosis. Algo más que la administración de un tratamiento hospitalario. ⁽¹⁵⁾

Objetivo: Conocer la percepción de los pacientes atendidos, sobre los cuidados de enfermería durante el ingreso hospitalario para la infusión del tratamiento

Fuente de Información: Aso. Española de Enfermería en Neurociencias

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: de generalización

Metodología: Estudio de caso

Muestra: siete enfermeras y tres Auxiliares de enfermería

Síntesis de los resultados: los pacientes valoran positivamente los cuidados de enfermería recibidos, destacando la profesionalidad, humanización, la información y la educación sanitaria

Limitaciones de la evidencia: Las necesidades de cuidado de los pacientes pediátricos con mucopolisacaridosis pueden ser altamente variables.

Implicación: Difundir los resultados del estudio entre los profesionales de la salud, las asociaciones de pacientes y las autoridades sanitarias, para promover la mejora de la calidad asistencial y la sensibilización sobre estas enfermedades raras.

5. Mucopolisacaridosis tipo I. A propósito de un caso. ⁽¹⁶⁾

Objetivo: Presentar el caso de un niño de 10 años con Síndrome de Hurler o MPS tipo I

Fuente de Información: Revista Aso. Argentina de Ortopedia y Traumatología

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: De observación

Metodología: Estudio de caso

Muestra: un paciente

Síntesis de los resultados: Es imperativo el seguimiento multidisciplinario del paciente así como conocer el riesgo de la compresión medular y su oportuno tratamiento quirúrgico.

Limitaciones de la evidencia: alto riesgo anestésico, la mielopatía y los síntomas progresivos, indican una descompresión quirúrgica.

Implicación: difundir el caso para promover el conocimiento, el diagnóstico precoz y el acceso al tratamiento de las MPS que requieren atención integral.

6. Plan de cuidados de enfermería en un paciente pediátrico con mucopolisacaridosis. ⁽¹⁷⁾

Objetivo: Realizar un proceso de atención de enfermería en un paciente pediátrico con diagnóstico de mucopolisacaridosis para controlar sus alteraciones.

Fuente de Información: Google académico

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: De observación e interpretación

Metodología: Enfermería basada en evidencia

Muestra: un paciente

Síntesis de los resultados: De utilizó atención de enfermería individualizado

Limitaciones de la evidencia: Dado el carácter incapacitante de los síntomas y complejidad de la enfermedad, los pacientes pediátricos con MPS requieren atención integral que abarque al paciente y su entorno familiar.

Implicación: Aplicar un plan de cuidados en la práctica clínica, adaptándolo a las características individuales de cada paciente y familias para lograr una atención coordinada del equipo multidisciplinar.

7. Experiences of Parents of Children with Mucopolysaccharidosis in Türkiye: A Qualitative Study.⁽¹⁸⁾

Objetivo: Examinar las experiencias de los padres con respecto al proceso de enfermedad de su hijo

Fuente de Información: Elsevier

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: de selección

Metodología: Estudio cualitativo

Muestra: 10 padres que tenían un hijo que padecía MPS desde hace seis meses

Síntesis de los resultados: Este estudio proporciona evidencia sobre las experiencias de los padres relacionadas con los efectos psicosociales, las dificultades y necesidades y los recursos de afrontamiento. Vivir con MPS es casi equivalente a incertidumbre para las familias.

Limitaciones de la evidencia: Los padres enfrentaron dificultades y necesidades relacionadas con el cuidado de su hijo, el acceso al tratamiento, a la información sobre la enfermedad, el apoyo emocional y la adaptación a los cambios.

Implicación: El estudio proporciona evidencia sobre las experiencias de los padres relacionados con la MPS y sugiere implicaciones para la práctica de enfermería integrales que se planifiquen de acuerdo con las necesidades de los niños con MPS.

8. Caso clínico: síndrome de Hunter (mucopolisacaridosis tipo II).⁽¹⁹⁾

Objetivo: Presentar el caso clínico de un paciente con síndrome de Hunter, una enfermedad genética rara que afecta principalmente a los varones y describir su evolución clínica, su tratamiento con terapia de sustitución enzimática y su valoración de enfermería

Fuente de Información: Revista Sanitaria de Investigación

Riesgo y sesgo de los estudios individuales: de desgaste

Metodología: estudio de caso

Muestra: un paciente

Síntesis de los resultados: El Síndrome de Hunter es una enfermedad rara que requiere diagnóstico precoz y tratamiento adecuado para prevenir y retrasar complicaciones.

Limitaciones de la evidencia: Se basa en un solo caso lo que impide generalizar los resultados a otros pacientes con la misma enfermedad. El estudio no tiene grupo de control ni un diseño aleatorizado lo que reduce la validez interna y externa del mismo.

Implicación: Difundir el caso entre los profesionales de la salud, las autoridades y asociaciones de para promover el diagnóstico precoz y acceso al tratamiento de la MPS.

Los resultados de la revisión sistemática sobre la diligencia en pacientes con mucopolisacaridosis, es necesario señalar que al ser una enfermedad rara, enzimática, crónica, irreversible,⁽⁶⁾ que presenta aparentemente el niño saludable, cuyos antecedentes familiares pueden o no tener la condición,⁽¹⁴⁾ existen pocos estudios de enfermería que hablen de cuidados de enfermería, los criterios de inclusión se ampliaron a trabajos entre los años 2015 al 2023 para poder abarcar la mayor cantidad de estudios relevantes sobre este tema; para facilitar la comprensión e integración de los resultados, a continuación se realiza un análisis detallado de los estudios seleccionados para revisión sistemática, la mayoría de ellos de estudio de caso y revisiones bibliográficas.

La literatura consultada y que forma parte de la revisión sistemática señala que el diagnóstico de MPS I se basa en la sospecha clínica, la determinación de la actividad enzimática, la medición de los GAG en orina y el estudio genético del gen IDUA.⁽¹⁾ El tratamiento consiste en dos modalidades con indicaciones puntuales: TRE con laronidasa y el trasplante de células hematopoyéticas (TCH); las dos terapias tienen beneficios limitados y riesgos potenciales, de ahí la necesidad de evaluación y seguimiento multidisciplinario de los pacientes.

Los estudios sometidos a revisión sistemática coinciden en señalar la necesidad de un diagnóstico oportuno para el inicio de un tratamiento que permita un abordaje multidisciplinario e integral con el objeto de mejorar la calidad de vida del paciente con MPS y de sus familias.⁽¹⁹⁾

Los estudios revisados enfatizan la necesidad de un trabajo multidisciplinario de la enfermera para la atención al paciente con MPS,⁽¹⁵⁾ administrando el tratamiento enzimático sustitutivo, realizando el seguimiento de las necesidades del paciente, brindando apoyo emocional y un plan de cuidados basado en los diagnósticos NANDA, intervenciones NIC y los resultados NOC, enfocados en el manejo de la diarrea, el riesgo de déficit de volumen de líquidos, el deterioro de la integridad cutánea y el riesgo de infección.⁽¹³⁾

Otro aspecto que se debe señalar es la clasificación y genética de los MPS, se clasifican en siete tipos según la enzima deficitaria y el gen afectado Guerrero.⁽¹⁴⁾ Los MPS se heredan de forma autosómica recesiva, excepto el tipo II o síndrome de Hunter, que es ligado al cromosoma X. Los MPS se caracterizan por el acúmulo de glicosaminoglucanos GAG en los tejidos, lo que produce alteraciones multisistémicas de diversa gravedad; los síntomas más frecuentes son rasgos faciales toscos, macrocefalia, hipertriosis, alteraciones osteoarticulares, visceromegalias y afectación neurológica. El diagnóstico se basa en la detección de GAG en orina, la medición de la actividad enzimática y el análisis genético.⁽²⁰⁾

En cuanto al tratamiento y manejo de la MPS incluye el tratamiento sintomático y de soporte, el tratamiento enzimático sustitutivo, trasplante de progenitores hematopoyéticos, reducción de sustrato y la terapia genética.⁽¹⁾ El manejo de MPS requiere de una atención multidisciplinaria y personalizada,^(18,19,20,21) que incluye educación y el apoyo a las familias, la atención domiciliaria y paliativa, y el seguimiento periódico de las complicaciones.

En resumen, los estudios sometidos a revisión sistemática, recogen las experiencias de los pacientes y los profesionales sanitarios en el abordaje de la MPS, así como las recomendaciones para mejorar la calidad de vida, el acceso al diagnóstico y tratamiento, y la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales.⁽¹⁷⁾

Los resultados revisados proporcionan una visión detallada de las diferentes variantes de MPS, su clasificación es crucial para el diagnóstico temprano y la elección adecuada de tratamientos específicos, por lo que el seguimiento regular es fundamental para evaluar la progresión de la enfermedad y ajustar el manejo clínico y de cuidados a las necesidades particulares del paciente.^(6,14,19)

Tanto Guerrero,⁽¹⁴⁾ García,⁽¹⁵⁾ Besse,⁽¹⁶⁾ Roncales,⁽¹⁹⁾ en sus trabajos de estudio de caso, coinciden en señalar la necesidad de difundir los resultados del estudio entre los profesionales de la salud, las autoridades sanitarias con el propósito de promover la mejora de la calidad asistencial y la sensibilización sobre estas enfermedades raras y graves, que requieren una atención integral y multidisciplinaria, enfatizan además la necesidad de realizar un diagnóstico precoz para acceder al tratamiento adecuado y oportuno de la MPS.

En las revisiones bibliográficas realizadas por Jimbo,⁽⁶⁾ se basa en aplicaciones tecnológicas que contribuyan a la adherencia al tratamiento de MPS existiendo la limitación de no poder implementar en pacientes pediátricos; mientras que Ureña aborda las principales características clínicas, diagnósticas y terapéuticas de la MPS y con la ayuda de un plan de cuidados basado en el modelo de Virginia Henderson y en la taxonomía NANDA-NIC-NOC aborda las principales alteraciones y problemas de los pacientes durante el ingreso hospitalario que la enfermera al momento de ofrecer los cuidados debe conocer para apoyar tanto al paciente como a la familia.⁽¹³⁾

Estos estudios, ofrecen una amplia visión de las herramientas tecnológicas y técnicas al alcance de pacientes y personal de enfermería que contribuyen al manejo del paciente con MPS.

Arpaci por su parte entre sus resultados determinó la afectación social y emocional de los padres y familiares de los niños con MPS, señalando la discriminación que sienten y la falta de apoyo social y sanitario en estos casos;⁽¹⁸⁾ estas afectaciones están inmersas en los resultados revisados pues gran parte de las consideraciones que se realiza al personal de enfermería como parte del cuidado al paciente con MPS es el de ofrecer apoyo emocional y de información sobre la enfermedad a familiares y padres del paciente con MPS.^(6,13,19)

CONCLUSIÓN

La incidencia de la MPS a nivel mundial varía según el tipo específico de MPS, al ser una enfermedad genética rara, presentan características clínicas y manifestaciones específicas que afectan a diferentes sistemáticas del cuerpo debido a la acumulación mucopolisacáridos. La diligencia y el tratamiento oportuno para dar seguimiento a los pacientes con esta enfermedad es crucial para mejorar su calidad de vida y prevenir complicaciones graves. Se podría enfatizar en la importancia de un enfoque multidisciplinario que incluya a médicos especializados, terapeutas ocupacionales y físicos, así como un seguimiento regular y acceso oportuno a tratamientos específicos para esta enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Suarez-Guerrero J, Gómez P, Arias J, Contreras G. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo. *Revista Chilena de Pediatría* [Internet]. 2016 Julio [cited 05/01/2024]; 87(4): 295-304. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-chilena-pediatria-219-articulo-mucopolisacaridosis-caracteristicas-clinicas-diagnostico-manejo-S0370410615002582>
2. NIH. MUCOPOLISACARIDOSIS [Internet]. NIH; 2022 [cited 05/01/2024]. Available from: <https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/forma-larga/mucopolisacaridosis>
3. Malm G, Lund A, Mansson J, Heiberg A. Mucopolysaccharidoses in the Scandinavian countries: Incidence and prevalence. *Acta Paediatr* [Internet]. 2008 [cited 05/01/2024]; 97(11): 1577-1581. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18681890/>
4. Poorthuis BJ, Wevers R, Kleijer W, Groener J, De Jong J, Weelys V. The frequency of lysosomal storage diseases in The Netherlands. *Hum Genet* [Internet]. 1999 [cited 05/01/2024]; 105 (1-2):151-6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10480370/>

5. Gómez A, García R, Suárez F. Estimación de las frecuencias de las mucopolisacaridosis y análisis de agrupamiento espacial en los departamentos de Cundinamarca y Boyacá. *Revista Biomédica* [Internet]. 2012 [cited 05/01/2024]; 32(4): 602-609. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572012000400015
6. Jimbo M, Guillén C, Ordóñez R. Aplicación móvil para guiar el tratamiento en pacientes con Mucopolisacáridosis Tipo I. *Serie Científica de la Universidad de las Ciencias Informáticas* [Internet]. 2022 Febrero [cited 05/01/2024]; 15(2): 17-32. Disponible en: <https://publicaciones.uci.cu/index.php/serie/article/view/1026>
7. Vergara S, Prieto MP, Luán O, Rincones L, Arteaga M, Gómez N, et al. Mucopolisacaridosis tipo I, variante síndrome de Hurler: Abordaje inicial y relación con la literatura. *Revista Pediatría* [Internet]. 2022 Febrero [cited 05/01/2024]; 55(4): 209-214. Disponible en: <https://ouci.dntb.gov.ua/en/works/9jAqY1pl/>
8. Alvear C. 15 de mayo, Día Mundial de las mucopolisacaridosis [Internet]. *Diario Salud*; 2020 [cited 05/01/2024]. Available from: <https://diariosalud.com.ec/2020/05/15/15-de-mayo-dia-mundial-de-las-mucopolisacaridosis/>
9. Uruña S. Plan de cuidados de enfermería y recomendaciones al alta en el paciente pediátrico con mucopolisacaridosis [Tesis]. Universidad de Valladolid; 2015 [cited 05/01/2024]. Available from: <https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/17761/TFG-H455.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
10. Diagnóstico y Tratamiento de Mucopolisacaridosis tipo VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy). México: Secretaría de Salud; 2010.
11. Rappaccioli R. Síndrome de Sanfilippo. *Revista Médica Sinergia* [Internet]. 1 de noviembre de 2022 [cited 05/01/2024]; 7(11): e911. Disponible en: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/911>
12. Clarke LA. Mucopolysaccharidosis Type I. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025 [cited 05/01/2024]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1162/>
13. Uruña S. Plan de cuidados de enfermería y recomendaciones al alta en el paciente pediátrico con mucopolisacaridosis [Internet]. Universidad de Valladolid; 2016 [cited 27/02/2024]. Available from: <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/17761>
14. Guerrero G, Morte C, Navarro R, Rivera S, Álvarez P, Gajón P. Cuidados de enfermería en la atención multidisciplinaria pediátrica de la mucopolisacaridosis. a propósito de un caso clínico. *Revista Sanitaria de Investigación* [Internet]. 2021 Octubre [cited 05/01/2024]; 2(10). Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/cuidados-de-enfermeria-en-la-atencion-multidisciplinaria-pediatrica-de-la-mucopolisacaridosis-a-proposito-de-un-caso-clinico/>
15. García E. La enfermería en la mucopolisacaridosis. Algo más que la administración de un tratamiento hospitalario [Internet]. 2014 [cited 05/03/2024]. Available from: <https://www.codem.es/Adjuntos/CODEM/Documentos/Informaciones/Publico/9e8140e2-cec7-4df7-8af9-8843320f05ea/2abf1e6c-d24a-4159-8b5a-9275e32caf18/453476eb-0ace-4957-9714-1dc9db4e76d7/453476eb-0ace-4957-9714-1dc9db4e76d7.pdf>

16. Beese M, Baigorria J, ambrosini J, Baldasarre R, Rosado J, Sarotto A. Mucopolisacaridosis tipo VI: a propósito de un caso. Revista de la Asociación Argentina de Ortopedia y Traumatología [Internet]. 2023 [cited 05/03/2024]; 88(2): 187-198. Disponible en: <https://raaot.org.ar/index.php/AAOTMAG/article/view/1600>
17. Zamora Martínez S. Plan de cuidados de enfermería en un paciente pediátrico con mucopolisacaridosis [Internet]. 2020. [citado 22/02/2025]. Disponible en: <https://hdl.handle.net/20.500.12371/11914>
18. Arpaci T. Experiences of Parents of Children with Mucopolysaccharidosis in Türkiye: A Qualitative Study. Journal of Pediatric Nursing [Internet]. 2024 Enero [citado 22/02/2025]; 76: e60-e68. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0882596324000198>
19. Roncales A, Vela A, Conget A, Crespo M, Valdevieso E, Delgado E. Caso clínico: síndrome de Hunter (mucopolisacaridosis tipo II). Revista Sanitaria de Investigación [Internet]. mayo 2023 [citado 22/02/2025]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/caso-clinico-sindrome-de-hunter-mucopolisacaridosis-tipo-ii/>
20. IMSS. Instituto Mexicano de Seguridad Social. Diagnostico y tratamiento de la Mucopolisacaridosis Tipo I en edad Pediatrica [Internet]. Instituto Mexicano de Seguridad Social; 2017 [cited 27/02/2024]. Available from: <https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/338GER.pdf>.
21. Page M, Mckenzie J, Bossuyt P, Boutron I, Hoffmann T, Mulrow C, et al. Declaración PRISMA 2020: una guía actualizada para la publicación de revisiones sistemáticas. Rev. Esp. Cardiol [Internet]. 2021 [cited 27/02/2024]; 74(9): 790-799. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0300893221002748>