

**Proceso de atención de enfermería en adolescente con diagnóstico de
Mucopolisacaridosis tipo seis con terapia de reemplazo enzimático**

*Nursing care process in an adolescent diagnosed with Mucopolisacaridosis
type 4 with enzyme replacement therapy*

<https://doi.org/10.5281/zenodo.17782859>

AUTORES: Amada Virginia Gómez Puente *¹

Jenny Juliana Moncayo Fuentes ²

Mariana del Rocío Mora Montenegro³

Odalís Eugenia Andrade Alvarado⁴

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA: agomez@utb.edu.ec

Fecha de recepción: 26/ 09/ 2025

Fecha de aceptación: 11/ 11/ 2025

RESUMEN

Las mucopolisacaridosis son un grupo de enfermedades raras originadas en errores innatos del metabolismo de los glucosaminoglicanos, que por la deficiencia de las enzimas lisosomales que los degradan, se acumulan progresivamente en los lisosomas de las células dando lugar a síntomas progresivos de todos los órganos y sistemas. (D'Avanzo, Xanetti, De Filippis, & Tomanin, 2021) **¡Error! No se encuentra el origen de la referencia.**

El caso clínico trata de una adolescente con dx de Mucopolisacaridosis tipo seis también conocida síndrome de Maroteaux-Lamy, dio su inicio desde los 3 años de edad cuando su madre advierte al especialista alteraciones de la motricidad fina , con cambios de la

¹ <https://orcid.org/0000-0001-6883-347X>, Universidad Técnica de Babahoyo, agomez@utb.edu.ec.

² <https://orcid.org/0009-0007-9380-0013>, Universidad Técnica de Babahoyo, jmoncayof@utb.edu.ec.

³ <https://orcid.org/0009-0000-6036-2538>, Universidad Técnica de Babahoyo, mmora@utb.edu.ec.

⁴ Universidad Técnica de Babahoyo, oandrade944@fcs.utb.edu.ec.

configuración normal de los dedos de las manos en garrote , problema para la flexión y extensión de los mismos , ocasionándole dificultad para agarrar el lápiz al inicio de su escolaridad a esto se suman progresivamente el desarrollo de malformaciones esqueléticas que , motivo por el cual es deriva a endocrinología quien sospecha de enfermedad metabólica, realizan estudios en orina detectando presencia de glucosaminoglucanos elevados posteriormente estudios completos en Alemania dieron resultado positivo indicando una deficiencia de arilsulfatasa b, indicativo de una mucopolisacaridosis tipo seis.

Inicia terapia de reemplazo enzimático a los 7 años de edad, el personal de enfermería es el encargado de administrarlo, siguiendo todos los protocolos mediante la aplicación del proceso de atención de enfermería, debido al riesgo de las reacciones adversas que se pueden presentar durante la perfusión, brindando los cuidados necesarios para que la paciente reciba su tratamiento de manera efectiva y su calidad de vida mejore progresivamente.

Palabras clave: *Proceso de Atención de Enfermería, Patrones funcionales, Maroteaux-Lamy, malformaciones esqueléticas, glucosaminoglucanos.*

ABSTRACT

Mucopolysaccharidoses are a group of rare diseases caused by inborn errors in glycosaminoglycan metabolism. Due to a deficiency in the lysosomal enzymes that degrade them, they progressively accumulate in the lysosomes of cells, leading to progressive symptoms affecting all organs and systems. (D'Avanzo, Xanetti, De Filippis, & Tomanin, 2021).

The clinical case is about an adolescent with dx of Mucopolysaccharidosis type six also known as Maroteaux-Lamy syndrome, which began at 3 years of age when her mother warned the specialist of alterations in fine motor skills, with changes in the normal configuration of the fingers in a clubbed shape, problems with flexion and extension of the same, causing difficulty in grasping the pencil at the beginning of her schooling. To this are progressively added the development of skeletal malformations, which is why she is referred to endocrinology who suspects a metabolic disease. Urine studies were performed detecting the presence of elevated glycosaminoglycans. Later, complete studies in Germany gave positive results indicating an arylsulfatase b deficiency, indicative of mucopolysaccharidosis

type six. She began enzyme replacement therapy at 7 years of age. Nursing staff are responsible for administering it, following all protocols through the application of the nursing care process, due to the risk of adverse reactions that may occur during the infusion, providing the necessary care so that the patient receives her treatment effectively and her quality of life progressively improves.

Keywords: *Nursing Care Process, Functional Patterns, Maroteaux-Lamy, Skeletal Malformations, Glycosaminoglycans.*

INTRODUCCIÓN

La mucopolisacaridosis tipo seis se caracteriza por una deficiencia de N-acetilgalactosamina-4-sulfato, las características clínicas, la edad de inicio y la velocidad de progresión varían entre los pacientes con esta patología, pero generalmente se distribuyen en fenotipos de ascenso lento y rápido. Los huesos y las articulaciones son comúnmente afectados provocando malformación esquelética que incluyen disostosis múltiple, escoliosis, rigidez articular, contracturas articulares, pectus carinatum y compresión de la médula espinal. Otras características somáticas son facies tosca, lengua agrandada, anomalías dentales, hirsutismo, opacidad corneal (Zhou, Lin, Leung, & Wang, 2020) **¡Error! No se encuentra el origen de la referencia.**

El interés de este trabajo es la revisión del caso clínico de una adolescente con mucopolisacaridosis tipo VI que se encuentra recibiendo terapia de reemplazo enzimático, el mismo que es administrado por el personal de enfermería cumpliendo estrictamente con los protocolos debido al riesgo de las reacciones presentadas durante la perfusión y valora de manera exitosa los progresos presentados en la paciente, debido a que este padecimiento provoca en ella múltiples trastornos que le impiden un crecimiento y desarrollo normal.

METODOLOGÍA

Cualitativo, descriptivo y de estudio de caso:

Se estudiará en detalle la mejora de calidad de vida de la paciente aplicando el proceso de atención de enfermería mediante la valoración por patrones funcionales de Marjory Gordon y la determinación de patrones alterados, como fuente primaria de evidencia del ejercicio de

la práctica de enfermería en el proceso de administración de la terapia de reemplazo enzimático en adolescente con mucopolisacaridosis tipo seis, la misma que con el pasar del tiempo ha mejorado su motricidad y participación progresiva en actividades de la vida diaria.

RESULTADOS:

Tabla 1. Valoración por patrones funcionales de Marjory Gordon (**Error! No se encuentra el origen de la referencia.**)

Patrón Funcional Alterado	Análisis y descripción del problema	Selección de patrón alterado / etiqueta diagnostica
Patrón 1. Percepción Manejo de Salud	Padres manejan adecuadamente la salud de su hija, cumplen con los controles e indicaciones de los especialistas que llevan su caso. Cumplen con la asistencia a la terapia conocen sobre la posibilidad de una reacción alérgica a la enzima que se le administra por vía intravenosa de manera semanal en la unidad hospitalaria.	Patrón alterado: (00217) Riesgo de reacción alérgica
Patrón 2. Nutricional / Metabólico	Temperatura: 36 °C su alimentación es balanceada por recomendación de equipo médico evita el consumo de alimentos altos en sodio 24 horas antes de recibir la terapia de reemplazo	
Patrón 3. Eliminación	De acuerdo con su hábito de eliminación intestinal no refiere alteraciones, diuresis conservada color amarillo claro.	

Patrón 4. Actividad / Ejercicio	Presión arterial: 104/69mm/Hg, Frecuencia cardiaca: 102 latidos por minuto, Frecuencia respiratoria: 19 respiraciones por minutos, Saturación 96%. Su actividad física es limitada debido a su enfermedad, pero recibir el reemplazo enzimático mejora sus capacidades de movilización y tolerar la actividad física que antes no le era posible	Patrón alterado: (00085) Deterioro de la movilidad física
Patrón 5. Sueño / Descanso	Paciente refiere que no presenta alteración del patrón del sueño.	
Patrón 6. Cognitivo/ Perceptivo	Paciente consciente, orientada en tiempo, espacio y persona. Escala de Glasgow de 15/15.	
Patrón 7. Autopercepción- autoconcepto	Muestra mucha seguridad sobre sí misma y sobre su imagen	
Patrón 8. Rol / Relaciones	Se relaciona afectivamente con el grupo familiar conformado por sus padres y una hermana menor. Se relaciona de manera cordial con el personal médico y de enfermería,	
Patrón 9. Sexualidad / Reproducción	No presentan alteraciones.	
Patrón 10. Afrontamiento / Tolerancia al estrés	Ya que su patología fue diagnosticada a temprana edad, el apoyo de sus padres ha sido fundamental en la demostración de seguridad y desenvolvimiento en el entorno nuestra paciente.	Patrón alterado: (00405) Afrontamiento desadaptativo

	se muestra incomodidad durante la canalización de la vía intravenosa periférica y la espera de 4 horas que es el tiempo que dura la aplicación de la terapia de reemplazo enzimático.	
Patrón 11. Valores / Creencias	Refiere ser de religión católica, al recibir el diagnóstico de su hija en los padres se creó mucha incertidumbre, pero su fe en Dios se mantuvo intacta y lograron que la niña inicie el tratamiento que le ayudará a mejorar su calidad de vida.	

Tabla 2. Patrones funcionales alterados, etiqueta diagnóstica, resultados o indicadores y las intervenciones correspondientes. (¡Error! No se encuentra el origen de la referencia.,¡Error! No se encuentra el origen de la referencia.,¡Error! No se encuentra el origen de la referencia.)

00085. Deterioro de la movilidad física	
Dominio 4: Actividad/ reposo	Clase 2: Actividad / ejercicio
Relacionado con: Rigidez articular	Evidenciado por: Disminución de la amplitud de los movimientos
Metas / Indicadores NOC	Intervenciones / NIC
Dominio I: Salud Funcional Clase: Movilidad Etiqueta: (0208) Movilidad.	Campo 1: Fisiológico básico Clase A: Control de actividad y ejercicio Intervenciones: Terapia de ejercicio, movilidad articular

<ul style="list-style-type: none"> - Ind (020810) Marcha - Ind (020804) Movimiento articular. - Ind (020814) Se mueve con facilidad 	<ul style="list-style-type: none"> - Determinar las limitaciones del movimiento articular y el efecto sobre su función. - Ayudar al paciente a desarrollar un programa de ejercicios activos de rango de movimiento. - Fomentar la deambulaci3n, si resulta oportuno. - Valorar los cambios progresivos relacionados con la movilidad f3sica que son resultado de la administraci3n de la terapia de reemplazo enzimático.
(00217) Riesgo de reacci3n alérgica	
Dominio 11: Seguridad / protecci3n Clase 5: Procesos defensivos	
Relacionado con: Preparaciones farmacológicas	
Metas / Indicadores NOC	Intervenciones / NIC
Dominio II: Salud fisiológica Clase: AA - Respuesta terapéutica. Etiqueta: (2301) Respuesta a la medicaci3n <ul style="list-style-type: none"> - Ind (230101) Efectos terapéuticos esperados presentes - Ind (230106) Efectos Adversos 	Dominio 2: Fisiológico: Complejo Clase H: Control de fármacos Intervenciones: Administraci3n de medicaci3n: intravenosa

	<ul style="list-style-type: none"> - Preparar los equipos necesarios en caso de presentarse un evento adverso - Monitorizar constantes vitales - Aplicar los 10 correctos en la administración de fármacos - Determinar el conocimiento de la medicación y la comprensión del método de administración por parte del paciente. - Monitorizar el equipo intravenoso., el flujo y la solución a intervalos regulares, según el protocolo - Monitorizar la eficacia de la modalidad de administración de la medicación. - Observar si se producen efectos adversos derivados del fármaco.
(00405) Afrontamiento desadaptativo	
Dominio 9: Afrontamiento / tolerancia al estrés Clase 2: Respuesta de afrontamiento	
Relacionado con: Alto grado de amenaza	Evidenciado por: Conducta de evitación
Metas / Indicadores NOC	Intervenciones / NIC
Dominio III: Salud Psicosocial Clase: Adaptación Psicosocial Etiqueta: (1301) Adaptación del niño a la hospitalización	Campo 3: Conductual Clase R: Ayuda al enfrentamiento. Intervenciones: (5230) Mejora del afrontamiento

<ul style="list-style-type: none"> - Ind (130113) Reconocimiento de la necesidad de hospitalización - Ind (130127) Mantiene el control. - Ind (130118) Cooperación en los procedimientos 	<ul style="list-style-type: none"> - Valorar la comprensión del paciente del proceso de enfermedad - Crear una relación de confianza, explicar de manera clara el plan de tratamiento y fomentar la participación del paciente a la terapia - Orientar y acompañar al paciente y a su familia -
---	---

DISCUSIÓN

Mediante la aplicación del proceso de atención de enfermería se realizó la valoración por medio de los 11 patrones funcionales de Marjory Gordon, se encontraron el patrón : Percepción manejo de la salud, actividad ejercicio y afrontamiento tolerancia al stress afectados, lo que nos permitió identificar diagnósticos , planificar y aplicar intervenciones de enfermería durante los años que se ha mantenido en el tratamiento, los mismos que aportan afectivamente a prevenir eventos adversos durante la administración de la terapia de reemplazo enzimático y mejora la calidad de vida de nuestra paciente y su participación progresiva en actividades de la vida diaria.

CONCLUSIONES

La aplicación del proceso de atención de enfermería ha permitido que la administración de la terapia de reemplazo enzimático se realice de manera exitosa ante el riesgo de que se presente una reacción alérgica al fármaco.

El personal de enfermería tiene un papel muy importante en la mejora de la calidad de vida de la adolescente con Mucopolisacaridosis tipo seis, ya que es el responsable directo de la administración de la terapia, cumpliendo con todos los protocolos requeridos y así garantizar la efectividad de la misma.

El acompañamiento brindado a la paciente permite desarrollar intervenciones que mejoran el afrontamiento al stress producido por la administración de la terapia y facilitan la colaboración en todos los procedimientos que se realizan durante la misma.

Bibliografía

1. D'Avanzo, F., Xanetti, A., De Filippis, C., & Tomanin, R. (15 de Diciembre de 2021). *MDPI*. Obtenido de MDPI: <https://doi.org/10.3390/ijms222413456>
2. Zhou, J., Lin, J., Leung, W. T., & Wang, L. (0 de Febrero de 2020). *Pubmed*. Obtenido de Pubmed: <https://doi.org/10.5582/irdr.2020.01011>
3. Moorhead, S. (2024). Clasificación de resultados de enfermería. ELSEVIER.
4. NANDA, I. (2024 – 2026) Diagnósticos enfermeros. ELSEVIER.
5. M Wagner, C. (2024). Clasificación de intervenciones de enfermería. ELSEVIER.