

# CALIDAD EN EL TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE.

**Autor principal:**

NURIA  
SÁNCHEZ  
COTILLAS

**Segundo co-autor:**

VIRGINIA  
HERNÁNDEZ  
CANOVAS

[Hacerse pasar por Virgin](#)

**Tercer co-autor:**

MARÍA FUENSANTA  
VIVANCOS  
BELMONTE

[Hacerse pasar por MARÍA FUENSANTA](#)

**Área temática:**

*Calidad y Prácticas Seguras en el área de Enfermería Neonatológica – Pediátrica*

**Palabra clave 1:**

*Aminoácidos*

**Palabra clave 2:**

*Arce*

**Palabra clave 3:**

*Descarboxilación*

**Palabra clave 4:**

*Acidosis*

**Resumen:**

La enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce pertenece al grupo de las aminoacidopatías; es un error innato del metabolismo, poco frecuente producido por un defecto genético. Esta enfermedad consiste en la descarboxilación oxidativa de los aminoácidos de cadena ramificada leucina, isoleucina y valina provocando un deterioro progresivo que, de no ser tratado inmediatamente, se verá mermada la calidad de vida del niño, pudiendo ocasionar la muerte del niño por deterioro neurológico sobre todo. Intentamos actualizarnos sobre nuevas líneas de actuación mediante una búsqueda bibliográfica exhaustiva, lo cual ha servido para tener mucho más clara la patología, y la práctica correcta por parte de personal sanitario y de la propia familia para saber cómo convivir con esta enfermedad genética.

**Antecedentes/Objetivos:**

Muchas de estas enfermedades se presentan en la edad pediátrica y a veces son difíciles de diagnosticar debido a la gran variedad de síntomas que pueden confundirse con otras patologías. En la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce se produce un fallo en la descarboxilación oxidativa de los aminoácidos de cadena ramificada leucina, isoleucina y valina provocando un deterioro neurológico progresivo que, de no ser tratado inmediatamente, causara la muerte del niño.

El Objetivo general es:

Destacar la importancia de los errores innatos del metabolismo en nuestra sociedad, analizando el papel de enfermería en el seguimiento y control de estos.

Objetivos específicos:

- Concretar los conocimientos actuales de los profesionales sanitarios sobre los errores innatos del metabolismo.
- Identificar el mecanismo bioquímico implicado en la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.
- Describir las manifestaciones clínicas que aparecen en las personas que padecen esta patología.
- Seleccionar información acerca del cribado neonatal como punto clave para el diagnóstico temprano de la enfermedad.
- Valorar la importancia del diagnóstico y tratamiento precoces en el pronóstico de la entidad.
- Identificar el papel de enfermería en el seguimiento y control de la enfermedad

### **Descripción del problema - Material y método:**

Los errores innatos del metabolismo forman un grupo de enfermedades poco frecuentes y muy diferentes unas de otras. Para profundizar en el tema se obtiene información de revistas científicas, libros de texto y páginas web de organismos oficiales, con el fin de documentarse sobre el tema objeto de estudio, utilizando bases de datos como Dialnet y Pubmed.

Se añade una búsqueda bibliográfica con nuevos artículos para completar información en los distintos apartados del trabajo e investigar sobre nuevos avances en el diagnóstico y tratamiento de los errores innatos del metabolismo.

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son defectos en la degradación de las proteínas, carbohidratos y grasas que ejercen funciones irremplazables en el metabolismo celular. Son un grupo muy amplio de enfermedades causadas habitualmente por defectos de un gen específico y de herencia autosómica recesiva.

La alteración en un gen produce un defecto enzimático, que conduce a alteraciones bioquímicas. La mayoría de estas enfermedades se producen por mutaciones que alteran la expresión fenotípica de proteínas y no se dispone de tratamientos que permitan la cura de la enfermedad, por lo que su manejo está dirigido a corregir o prevenir algunas manifestaciones, mediante recomendaciones dietéticas, en nuestro caso se realiza restableciendo los niveles de leucina, isoleucina y valina, que son los que provocan la descompensación del paciente. Sobre todo se controlaran los niveles de leucina y su cetoadido ya que es el más neurotóxico.

### **Resultados y discusión:**

Para el diagnóstico de la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce se utiliza el denominado cribado neonatal, que se define como un conjunto de actuaciones encaminadas a la detección de manera sistemática de enfermedades congénitas del metabolismo en periodo neonatal.

Estos programas se hacen en todo el país, pero existen diferencias entre comunidades

autónomas sobre las enfermedades a diagnosticar. Actualmente se sigue debatiendo la posibilidad de implantar el mismo número de enfermedades en todo el territorio español, ya que, como es el caso de la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, en España solo está incluida en el cribado neonatal de Galicia y Murcia. Además de esta prueba se utilizan:

- Analítica básica, determinaciones en sangre y orina para detectar los niveles elevados de estos aminoácidos
- Espectrometría de masa en tándem (MS-MS), detecta niveles elevados de leucina, isoleucina y valina en sangre, orina y líquido cefalorraquídeo. Para poder obtener resultados a través de este método es necesario tener una muestra de sangre del niño, por ello se realiza la “prueba del talón” que se efectúa en las primeras 48 horas de vida y es clave para el diagnóstico. El fin es descender la incidencia de las enfermedades congénitas del metabolismo
- Estudios enzimáticos, para confirmar el defecto enzimático de las deshidrogenasas de los cetoácidos de cadena ramificada (BCKDH)
- Estudios moleculares, pretenden identificar las diferentes mutaciones en los genes implicados. Se realizan desde el 1974, enviando muestras desde los servicios de Neonatología, Pediatría, Neurología infantil y Genética de todos los hospitales de España al Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de Madrid (CEDEM).
- Tomografía computarizada permite visualizar el edema cerebral característico en recién nacidos y lactantes, producido por la elevación plasmática de leucina.
- Espectroscopia por resonancia magnética (RM), Permite detectar descompensaciones metabólicas de leucina, isoleucina y valina.

En el tratamiento el objetivo primordial es disminuir precozmente los niveles de los aminoácidos implicados, especialmente de leucina que es el más neurotóxico.

La forma clásica o neonatal grave en el recién nacido cursa con ausencia de signos y síntomas, este periodo varía entre 162 semanas, dependiendo de la deficiencia enzimática. El primer signo característico es el olor dulce de la orina, seguido de un cuadro clínico caracterizado por succión débil, rechazo a la alimentación y letargia. Además, pueden aparecer bradicardia, bradipnea, hipotonía troncular, hipertonia en las extremidades, movimientos de boxeo o pedaleo y puede llegar incluso a posturas en opistótonos.

El éxito depende de muchos factores, como la edad, el compromiso neurológico y el control dietético a largo plazo.

Se instaurará una restricción de los aminoácidos, a pesar de esto, debe haber unos niveles mínimos de aminoácidos esenciales, en nuestro caso leucina, isoleucina y valina para conseguir un correcto desarrollo del paciente. Para disminuirlos es necesaria la utilización de técnicas extracorpóreas como hemofiltración, diálisis peritoneal, hemodiálisis y exanguinotransfusión que consiguen descensos importantes de aminoácidos pero tienen como inconveniente que se necesita la mayoría de las veces un acceso vascular, situación muy complicada en neonatos y lactantes.

Existen en el mercado fórmulas para el tratamiento de la fase aguda y mantenimiento, como son las que proporcionan Nutricia, Vitaflo y Mead Johnson. Algunos de ellos están financiados por el Sistema Nacional de Salud.

#### **Aportación del trabajo a la seguridad del paciente:**

La seguridad del paciente se centra en el seguimiento sobre tres niveles dependiendo de la edad del niño: control de niveles plasmáticos de estos aminoácidos (en sangre seca), control nutricional y control neurológico. Hay que cerciorarse que los padres saben con exactitud los alimentos que el niño puede comer además de los controles periódicos que debe realizarse. También hay que tener en cuenta que aunque este seguimiento se lleve a cabo

satisfactoriamente, el pronóstico a largo plazo de la forma neonatal severa puede empeorar ya que en ocasiones surgen complicaciones, sobre todo respecto al crecimiento disminuido y secuelas neurológicas y por ello también hay que dar apoyo a la familia.

La enfermera deberá tener un papel activo en dicho seguimiento verificando que la adherencia terapéutica a la dieta prescrita es adecuada. Se procurará que los parámetros sanguíneos de control son en todo momento inferiores a los límites de seguridad establecidos. En caso de detectarse algún problema en el seguimiento de la enfermedad el facultativo propondrá las medidas a seguir.

En todo momento se compartirá la información recopilada entre los diferentes profesionales que intervienen en el seguimiento del paciente. Es fundamental la participación de un equipo multidisciplinar. El principal objetivo a conseguir es que el paciente conozca su enfermedad y pueda llevar a cabo su autocuidado de forma adecuada teniendo una buena calidad de vida.

### **Propuestas de líneas futuras de investigación:**

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con enfermedades raras es el diagnóstico. El desconocimiento que rodea a estas patologías, la dificultad de acceso a la información y la localización de profesionales o centros especializados, para nuestro punto de vista sería un tema clave para proporcionar nuevas líneas de investigación y proporcionar la información suficiente para que cada profesional en su punto de trabajo tenga claro como actuar para guiar a paciente y familia.

Todo esto provoca una serie de consecuencias como por ejemplo el alto coste de los medicamentos y productos sanitarios, ya que no siempre se ven cubiertos por la Seguridad Social. Estas barreras vienen dadas de la falta de financiación y coordinación existente, ya que estas enfermedades se caracterizan por baja prevalencia, lo que supone una gran dispersión de casos a nivel nacional y, consecuentemente, la necesidad de sumar esfuerzos para mejorar la calidad de vida. Además hay que mencionar que el 65% de ellas son graves e invalidantes, por ello es imprescindible que la atención que se dé a familia y paciente sea biopsicosocial, con la intervención de un equipo multidisciplinar para solventar dudas y ayudar en todo lo posible. Nos parece importante poder investigar para proporcionar alguna prueba anterior al cribado neonatal y así saber si el feto va a sufrir algún error innato del metabolismo. La investigación es una prioridad en el conocimiento científico sobre este grupo tan grande y diferente de enfermedades.

### **Bibliografía:**

1. Ramos Boluda E, Pascual Marcos M. Tratamiento dietético de las enfermedades metabólicas. Información terapéutica del Sistema Nacional de Salud. 2005; 29
  2. Ruiz Pons M, Sánchez- Valverde Visus F, Dalmau Serra J, Gómez López L. Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo. 2nd ed. Madrid: Drug Farma S.L; 2007.
  3. Martín Sánchez MJ, Legarda Tamara M, Dalmau Serra J. Errores innatos del metabolismo: aproximación diagnóstica en Atención Primaria. Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria y Castilla y León. 2007; 47(200).
  4. Victoria Miñana I, Rausell Félix D, Lahuerta Cervera S, Sánchez Zahonero S, Dalmau Serra J. Errores innatos del metabolismo intermediario. Propuesta de guía diagnóstica de urgencias en un hospital comarcal.. Acta Pediátrica Española.. 2013; 71.
  5. Vera Diaz EC, Solano Vergara M. Síndromes metabólicos hereditarios.. Dermatología Venezolana. 2009; 47.
-