



**Universidad de Valladolid**  
**Grado en Enfermería**  
**Facultad de Enfermería de Valladolid**

**UVa**

Curso 2019-2020  
**Trabajo de Fin de Grado**

**LA ENFERMEDAD DE WILSON**

**Y**

**SU PLAN DE CUIDADOS**

**EN EL NIÑO**

**Sara Muñoz Mera**

**Tutor/a: Pedro Martín Villamor**

## **AGRADECIMIENTOS**

Quiero agradecer a mi familia su apoyo durante todo el grado de enfermería.

## **RESUMEN**

**Introducción:** la enfermedad de Wilson es un trastorno raro del metabolismo del cobre que provoca problemas hepáticos, neurológicos o psiquiátricos. Se hereda de manera autosómica recesiva.

**Objetivo:** proponer planes de cuidados de enfermería que aborden esta enfermedad durante el diagnóstico médico y tratamiento en un niño.

**Material y métodos:** para la recopilación de información de este trabajo se recurrió a tres bases de datos y para el desarrollo del plan de cuidados se empleó el recurso online *NNNConsult*.

**Desarrollo del tema:** los síntomas de la enfermedad de Wilson dependen del órgano donde se haya acumulado el cobre. Su diagnóstico médico requiere también pruebas bioquímicas, genéticas, muestras hepáticas y/o de imagen. El tratamiento se basa en terapia farmacológica, evitar alimentos ricos en cobre y administración de vitamina E; precisando a veces procedimientos más invasivos como trasplante hepático o plasmaferesis. El seguimiento del paciente en todo ese proceso es importante para evitar complicaciones. En base a toda la información recopilada se proponen planes de cuidados específicos de enfermería.

**Discusión:** hay pocas publicaciones e investigaciones sobre la enfermedad de Wilson, en comparación a otras enfermedades raras, lo que ha dificultado este trabajo; aun así, está basado en información relevante, actual y contrastada.

**Conclusiones:** este trabajo ayuda a visibilizar esta enfermedad y propone planes de cuidados específicos así como líneas de investigación futuras.

## **PALABRAS CLAVE**

Enfermedad de Wilson, Niño, Plan de cuidados de enfermería, Enfermedad rara.

## **SUMMARY**

**Introduction:** Wilson's disease is a rare disorder of copper metabolism which causes liver, neurological or psychiatric problems. It is inherited in an autosomal recessive manner.

**Objective:** to propose nursing care plans that board this disease during medical diagnosis and treatment in a child.

**Material and methods:** three databases were used to collect information for this work, and the *NNNConsult* online resource was used to develop the care plan.

**Topic development:** the symptoms of Wilson's disease depend on the organ where copper has accumulated. Their medical diagnosis also requires biochemical, genetic test, liver biopsy and/or images. The treatment is based on pharmacological therapy, avoiding foods rich in copper and vitamin E administration; sometimes requiring more invasive procedures such as liver transplantation or plasmapheresis. Monitoring the patient throughout this process is important to avoid complications. Based on all the information collected, specific nursing care plans are proposed.

**Discussion:** there are few publications and research on Wilson's disease, compared to other rare diseases; but it is based on relevant, current and verified information.

**Conclusions:** this work helps to visualize this disease and propose specific care plans as well as future lines of research.

## **WORD KEY**

Wilson's disease, Child, Nursing care plan, Rare disease.

## **I. ÍNDICE DE CONTENIDOS**

<b>1. INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>1</b>
A. JUSTIFICACIÓN .....	2
<b>2. OBJETIVOS.....</b>	<b>3</b>
<b>3. METODOLOGÍA .....</b>	<b>4</b>
<b>4. DESARROLLO DEL TEMA .....</b>	<b>6</b>
A. ENFERMEDAD DE WILSON .....	6
<i>i. Prevalencia.....</i>	6
<i>ii. Fisiopatología .....</i>	6
<i>iii. Síntomas.....</i>	7
<i>iv. Diagnóstico.....</i>	10
<i>v. Tratamiento .....</i>	12
<i>vi. Vigilancia/Seguimiento .....</i>	15
<i>vii. Pronóstico.....</i>	15
B. PLAN DE CUIDADOS DE LA ENFERMEDAD DE WILSON EN UN NIÑO. 16	
<b>5. DISCUSIÓN .....</b>	<b>26</b>
<b>6. CONCLUSIONES.....</b>	<b>27</b>
<b>7. BIBLIOGRAFÍA .....</b>	<b>28</b>
<b>8. ANEXO I: NORMATIVA REGULADORA DE LA AUTONOMÍA DEL PACIENTE MENOR EN MATERIA DE INFORMACIÓN CLÍNICA.....</b>	<b>31</b>
<b>9. ANEXO II: DIAGNÓSTICOS DE ENFERMERÍA Y SUS CARACTERÍSTICAS DEFINITORIAS .....</b>	<b>33</b>

## **II. ÍNDICE DE FIGURAS**

Figura 1 .....	9
----------------	---

### III. ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1 .....	13
Tabla 2. ....	17
Tabla 3. ....	22
Tabla 4. ....	23
Tabla 5. ....	33
Tabla 6. ....	35
Tabla 7. ....	36

## 1. INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Wilson es un trastorno poco común del metabolismo del cobre, que se hereda de manera autosómica recesiva, y provoca problemas hepáticos, neurológicos, psiquiátricos y corneales; en ocasiones se asocia a otras patologías que se presentan en escasas ocasiones. <sup>(1, 2)</sup>

La manifestación de los síntomas de la enfermedad de Wilson puede presentarse desde los 3 años hasta los 60 <sup>(3, 4)</sup>, siendo más prevalente la aparición de estos entre los 15-30 años. <sup>(5, 6)</sup>

El diagnóstico de la enfermedad de Wilson es complejo, por lo que se ha desarrollado una prueba específica denominada *Puntaje de Leipzig*, que combina las características de la clínica con pruebas bioquímicas y genéticas <sup>(7, 8)</sup>. En ocasiones es necesario para el diagnóstico una biopsia hepática, una ecografía del hígado y/o una resonancia magnética cerebral <sup>(9, 10)</sup>. Además, es considerable destacar la importancia de un diagnóstico diferencial de la enfermedad respecto a otras patologías hepáticas y neurológicas <sup>(3, 11)</sup> y la evaluación de familiares en riesgo <sup>(2, 12)</sup>.

La enfermedad de Wilson es de las pocas enfermedades metabólicas congénitas que tiene un tratamiento farmacológico eficaz basado en agentes quelantes de cobre o cinc <sup>(13, 14)</sup>, siendo además recomendable evitar los alimentos ricos en cobre <sup>(15, 16)</sup> y la administración de vitamina E <sup>(3)</sup>. A veces es necesario un tratamiento más invasivo como el trasplante de hígado <sup>(17, 18)</sup> o la plasmaféresis <sup>(8)</sup>. Es preciso un seguimiento de la enfermedad con el objetivo de prevenir complicaciones y controlar la eficacia del tratamiento.

A pesar de la alta morbi-mortalidad de los pacientes que padecen esta enfermedad rara, la supervivencia es elevada con un diagnóstico y tratamiento precoces. <sup>(19, 20)</sup>

Las técnicas diagnósticas, terapéuticas y los respectivos cuidados de enfermería en la enfermedad de Wilson necesitan un consentimiento, y en este caso, al tratarse de un menor se recurrirá a la normativa publicada en el Boletín Oficial del Estado para consultar en qué circunstancias reside el consentimiento en el representante legal, o en el propio paciente.

El plan de cuidados de enfermería presentado atiende a las necesidades del niño en la enfermedad de Wilson en dos situaciones: durante el diagnóstico y durante el tratamiento.

#### a. JUSTIFICACIÓN

La ausencia de información acerca de las enfermedades raras hace muy difícil el diseño de un plan de cuidados específico apropiado. Por esta razón es necesario este trabajo, en donde se aportan datos que ayuden a diseñar intervenciones de enfermería adecuadas para el cuidado de los pacientes, habitualmente niños y su familia.

## **2. OBJETIVOS**

**Principal:** Proponer un plan de cuidados que aborde la enfermedad de Wilson tanto en la fase de diagnóstico clínico como en la de tratamiento en la etapa infantil.

### **Específicos:**

1. Estimular el interés por el estudio de las enfermedades raras, en este caso la enfermedad de Wilson, en los ámbitos académico y profesional de Enfermería.
2. Describir y actualizar los aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos más relevantes de la enfermedad de Wilson.
3. Proporcionar un documento que ayude a los profesionales interesados en el conocimiento de esta enfermedad y los cuidados que precisan los pacientes y el entorno de quienes la sufren.

### 3. METODOLOGÍA

Para la realización de esta revisión bibliográfica se estudiaron artículos científicos relacionados con la enfermedad de Wilson. Para la recopilación de la información sobre la enfermedad, se recurrió a dos bases de datos: Biblioteca de la Universidad de Valladolid y Pubmed.

En la Biblioteca de la Universidad de Valladolid se empleó para la búsqueda el término clave “Enfermedad de Wilson”, sin aparecer resultados. Por lo tanto, toda la información recabada se obtuvo de la base de datos de Pubmed.

Al emplear la palabra clave “Enfermedad de Wilson” sólo se obtuvieron 4 resultados, de los que se seleccionó 1. Posteriormente se utilizaron las palabras clave de “Wilson disease” AND “Child”, añadiendo los filtros de publicaciones gratis con el texto completo y publicaciones de los últimos 5 años, tanto en inglés como en español, apareciendo 479 resultados y seleccionando 36. De las 36 publicaciones seleccionadas, 2 se eliminaron por repetición en distintas revistas y otras 4 se eliminaron por no entrar dentro de los criterios de selección.

Para la selección de publicaciones se siguió, como criterio de inclusión, aquellas que contuvieran aspectos referidos a la clínica, diagnóstico, tratamiento y demás aportaciones sobre la enfermedad de Wilson; por el contrario, como criterios de exclusión, se descartaron las que carecían de dicha información, así como casos individuales que no contribuían al propósito de este trabajo.

Respecto a la recopilación de información sobre la ley que ampara al menor, se recurrió a la Agencia Estatal del Boletín Oficial del Estado del Gobierno de España, de donde se obtuvieron dos normas de rango legal. Los criterios de inclusión para estas, fueron aquellas que comprendieran los derechos y

limitaciones del menor en sanidad; y como criterios de exclusión todas aquellas que omitieran los mismos.

Para la realización del Plan de cuidados de Enfermería se ha recurrido al soporte online “NNNConsult”, que es la herramienta que facilita crear el plan de cuidados a partir de diagnósticos de enfermería (NANDA), resultados (NOC) e intervenciones (NIC).

## 4. DESARROLLO DEL TEMA

### a. ENFERMEDAD DE WILSON

La enfermedad de Wilson es un trastorno raro del metabolismo del cobre, que provoca problemas hepáticos, neurológicos o psiquiátricos <sup>(1, 2)</sup>; es heredada de manera autosómica recesiva debido a una mutación en el gen ATP7B <sup>(21, 22)</sup>. También recibe el nombre de degeneración hepatolenticular <sup>(1, 2)</sup>.

#### i. Prevalencia

Se estima que la enfermedad de Wilson es padecida por un individuo de cada 30.000 de la población general <sup>(3, 23)</sup>, y 1 de cada 90 será portador de la enfermedad <sup>(2, 3)</sup>. Algunas poblaciones aisladas cuentan con una prevalencia de uno de cada 10.000. <sup>(3)</sup>

#### ii. Fisiopatología

El cobre es ingerido en ciertos alimentos, se absorbe en el intestino delgado proximal y pasa al hígado donde el 90% del cobre se une a la ceruloplasmina mediante la ATPasa 2 transportadora para ser eliminado desde el hepatocito hacia la bilis y excretado por las heces. <sup>(7, 24)</sup>

Pero en la enfermedad de Wilson, el producto del gen ATP7B, que es la ATPasa 2 transportadora, no se expresa por lo que el cobre se acumula de manera excesiva en el hígado y tras agotar su capacidad de almacenamiento, se infiltra en el cerebro, córnea u otros órganos, como los riñones y el corazón. <sup>(21, 22)</sup>

La enfermedad de Wilson comienza con una etapa presintomática, durante la cual la acumulación de cobre causa hepatitis subclínica, progresando a cirrosis hepática y desarrollo de síntomas neuropsiquiátricos en 2 o 3 años. <sup>(8, 25)</sup>

### iii. Síntomas

Los síntomas se presentan en individuos desde los 3 años hasta los 60 <sup>(3, 4)</sup>; siendo más prevalente su aparición entre los 15-30 años de edad, y raro en mayores de 40 <sup>(5, 6)</sup>. La clínica presentada dependerá de cada persona y de la evolución de la enfermedad <sup>(3, 11)</sup>, por lo cual, se deduce que no todos los afectados por esta dolencia padecerán la totalidad de los trastornos que se exponen a continuación en este apartado.

Los síntomas manifestados dependerán de en qué órgano se haya acumulado el cobre, por lo tanto esta patología puede mostrar trastornos hepáticos, neurológicos y psiquiátricos asociados a estos últimos; también presenta alteraciones corneales y otras que se presentan en escasas ocasiones.

#### Trastornos hepáticos:

Los síntomas hepáticos más frecuentes son:

- Ictericia recurrente: es de los síntomas hepáticos más frecuentes. Está causada por la hemólisis de la anemia hemolítica, la cual es provocada por una alta concentración sérica de cobre no unido a ceruloplasmina que deriva en la destrucción de los eritrocitos. <sup>(3, 6)</sup>
- Esplenomegalia y hepatomegalia: muy frecuentes en esta enfermedad, en ocasiones asintomáticas <sup>(8, 26)</sup>; ambas originadas por la anemia hemolítica, y por la concentración elevada de cobre en sangre <sup>(1, 3)</sup>.
- Insuficiencia hepática fulminante: presenta síntomas de: coagulopatía grave, encefalopatía, hemólisis intravascular aguda de Coombs negativa e insuficiencia renal rápidamente progresiva. <sup>(26, 27)</sup>

- Hepatitis de tipo autoinmune: se manifiesta con fatiga, malestar general, artropatía y erupciones cutáneas. Puede evolucionar a cirrosis <sup>(3, 26)</sup>.
- Cirrosis: es frecuente en pacientes con la enfermedad de Wilson entre 5 y 35 años. La cirrosis en esta enfermedad va asociada a la esplenomegalia y a la hipertensión portal, con menor incidencia de ascitis. <sup>(1, 6)</sup>
- Varices esofágicas: es común encontrarlas en esta enfermedad <sup>(8)</sup>. Aparecen por la disfunción hepática y la hipertensión portal. <sup>(1, 26)</sup>

#### Trastornos neurológicos:

El conjunto de síntomas neurológicos de la enfermedad de Wilson recibe el nombre de Pseudoesclerosis de Westphal-Strumpell <sup>(3)</sup>. Los síntomas neurológicos más frecuentes son:

- Trastornos del movimiento: temblor, bradicinesia, ataxia, pérdida del control de la motricidad gruesa y fina, corea, atetosis, anartria, disfagia, distonía y facies en forma de máscara. <sup>(9, 25)</sup>
- Trastornos de la memoria y la atención: hipomnesia y disgnosia. <sup>(15, 26)</sup>

El temblor, la anartria y el babeo son los trastornos neurológicos más frecuentes que se presentan en la enfermedad de Wilson. <sup>(24)</sup>

#### Trastornos psiquiátricos:

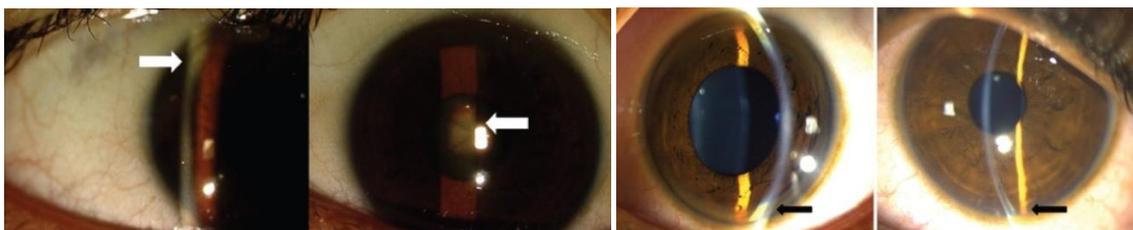
Las alteraciones psiquiátricas manifestadas en la enfermedad de Wilson se producen como consecuencia de la acumulación de cobre en los ganglios basales <sup>(19, 25)</sup>. Los síntomas psiquiátricos más frecuentes son:

- Cambios afectivos: depresión, afectación pseudobulbar, labilidad emocional, desinhibición, irritabilidad. (9, 11)
- Deterioro cognitivo: amnesia, hipoprosexia, dificultad en el pensamiento abstracto, delirio. (9, 11)
- Conductas neuróticas: fobias, agresividad, compulsividad, paranoia, comportamiento antisocial, desorganización de la personalidad y ansiedad. (9, 11)

La depresión y el deterioro cognitivo son los síntomas psiquiátricos más comunes de esta enfermedad. Los síntomas cognitivos y conductuales pueden revertirse tras 1 o 2 años en tratamiento. (25)

#### Trastornos corneales:

Un signo muy característico de esta patología es la deposición de cobre en la membrana corneal de Descemet que recibe el nombre de Anillo de Kayser-Fleischer, que se observa como una pigmentación parduzca (ver en “Figura 1”). (3, 8)



**Figura 1:** Anillos de Kayser-Fleischer a causa de la enfermedad de Wilson en dos niños entre 7 y 8 años. Ambas imágenes tienen consentimiento para uso no comercial. (28, 29)

La manifestación de este anillo corneal es señal de un alto grado de almacenamiento de cobre en el cuerpo, presentándose en el 50-60% de las personas con enfermedad hepática y en el 90% con trastornos neurológicos y psiquiátricos. (3, 8)

El anillo de Kayser-Fleischer se observa en ambos ojos mediante el examen con lámpara de hendidura. (28, 29)

Este anillo de cobre no afecta a la visión y se reduce o desaparece con el tratamiento sintomático. (3, 28)

#### Otros trastornos:

En la enfermedad de Wilson los siguientes trastornos se presentan en escasas ocasiones: (23, 30)

- Compromiso renal: proteinuria de bajo peso molecular, hematuria y Síndrome de Fanconi. (11, 23)
- Compromiso cardíaco: miocardiopatía, hipertrofia ventricular izquierda, arritmias cardíacas y rabdomiólisis del músculo esquelético. (10, 12)
- Osteoporosis y osteo-artritis (19, 23)

#### **iv. Diagnóstico**

La enfermedad de Wilson se sospecha por la combinación de los distintos síntomas hepáticos, neurológicos, psiquiátricos y corneales (3, 8).

Su diagnóstico es complicado, por lo que se ha desarrollado la prueba de *Puntaje Leipzig* (3, 20), que detecta esta patología mediante la combinación de las características de la clínica con pruebas bioquímicas y genéticas: (4, 16)

- Hallazgos clínicos: signos y síntomas hepáticos, neurológicos, psiquiátricos y corneales. (3, 8)

- Hallazgos bioquímicos: (5, 14)
  - En sangre: concentraciones bajas en cobre y ceruloplasmina (6, 20)
  - En orina: concentraciones altas en cobre, sin la administración de ningún quelante. (3, 22)
- Hallazgos genético-moleculares: detección de ATP7B. (20, 27)

Si las pruebas anteriores no ofrecen un diagnóstico determinante, puede ser necesaria la realización de los siguientes estudios:

- Biopsia hepática: la obtención de una muestra hepática para cuantificar la cantidad de cobre que hay en hígado y la gravedad de evolución de la patología. (6, 7)
- Pruebas de imagen:
  - Ecografías hepáticas (7, 20)
  - Resonancia magnética cerebral (20, 22)

Es aconsejable realizar una valoración de la función renal y una endoscopia digestiva alta para excluir o confirmar varices esofágicas. (3, 8)

#### Diagnóstico diferencial:

Durante el diagnóstico debe diferenciarse la enfermedad de Wilson de otras patologías hepáticas y neurológicas (3, 11), con el fin de aplicar el tratamiento adecuado lo más rápido posible.

Respecto las patologías hepáticas, debemos distinguir esta enfermedad de otras como: hepatitis viral crónica, hepatitis autoinmune, esteatohepatitis no alcohólica, enfermedad hepática alcohólica, cirrosis biliar primaria, etc. (3)

Resulta de interés resaltar este punto porque el anillo de Kayser-Fleischer, característico de esta enfermedad, puede aparecer en algunas de las enfermedades hepáticas mencionadas. <sup>(3)</sup>

También puede reducirse en sangre la ceruloplasmina en insuficiencias hepáticas y cirrosis <sup>(3)</sup>, y elevarse en situaciones como embarazo, consumo de anticonceptivos orales, infecciones y hepatitis <sup>(2)</sup>.

En los trastornos neurológicos debemos descartar las patologías que posean síntomas comunes a la enfermedad de Wilson, como: temblores esenciales, enfermedades neurodegenerativas, ataxias hereditarias, etc. <sup>(3)</sup>

#### Evaluación de familiares en riesgo:

La evaluación de familiares en riesgo se realiza al diagnosticar la enfermedad en un miembro de la familia, ya que es una patología hereditaria, con la finalidad de obtener un diagnóstico temprano y el inicio del tratamiento antes de que aparezcan los síntomas. <sup>(2, 6)</sup>

Se debe cribar a hermanos, generaciones anteriores y/o descendientes de las personas con la enfermedad de Wilson. <sup>(2)</sup>

Los métodos diagnósticos para la evaluación de familiares de riesgo son los mismos que para el diagnóstico de la enfermedad de Wilson. <sup>(2)</sup>

#### **v. Tratamiento**

La enfermedad de Wilson es una de las pocas enfermedades metabólicas congénitas que tiene tratamiento farmacológico eficaz. <sup>(4, 7)</sup>

Si esta patología no es tratada, puede provocar daños irreversibles en el hígado y en el cerebro que encaminan a la muerte del paciente. <sup>(4, 15)</sup>

Hay distintos métodos de tratamiento: tratamiento sintomático, prevención de manifestaciones primarias, evitar alimentos ricos en cobre, aportar Vitamina E, trasplante de hígado y plasmaféresis.

Tratamiento sintomático:

Consiste en la administración de agentes quelantes de cobre o cinc, sin administrarse simultáneamente. (13, 14)

El tratamiento farmacológico es de por vida (4, 14); la interrupción total del tratamiento deriva en una descompensación hepática y neurológica, donde está indicada una mayor intervención médica. (4, 7)

Los fármacos más frecuentes que se aplican a esta patología aparecen clasificados y explicados de manera esquemática y clara en “Tabla 1”, que además muestra la función, administración y efectos adversos de cada uno.

**Tabla 1:** Clasificación de los fármacos más frecuentes para el tratamiento de la enfermedad de Wilson, función, administración y efectos adversos. (6, 15)

	QUELANTES DE COBRE		CINC
<b>Función</b>	Aumenta excreción urinaria de cobre.		Interfiere con la absorción de cobre en el tracto gastrointestinal, uniéndose preferentemente al cobre y evitando su absorción.
<b>Administración</b>	Vía oral, 2 o 3 veces al día		Vía oral, 2 o 3 veces al día Antes de las comidas
<b>Fármaco</b>	<b>D-penicilamina</b>	<b>Trientina</b>	<b>Acetato de cinc</b>
<b>Efectos adversos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Trombocitopenia</li> <li>- Leucopenia</li> <li>- Anemia aplásica</li> <li>- Síndrome nefrótico</li> <li>- Poliserositis</li> <li>- Síndrome de Goodpasture</li> <li>- Lupus sistémico</li> <li>- Reacciones cutáneas</li> <li>- Alergia</li> <li>- Problemas gastrointestinales</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Gastritis</li> <li>- Náuseas</li> <li>- Diarrea</li> <li>- Dolores articulares</li> <li>- Anemia ferropénica</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Intolerancia digestiva</li> <li>- Náuseas</li> <li>- Vómitos</li> <li>- Dolor abdominal</li> <li>- Exantema cutáneo</li> <li>- Úlceras orales</li> <li>- Hematuria-proteinuria</li> <li>- Pancreatitis bioquímica</li> </ul>

Se recomienda el cinc como tratamiento de elección en pacientes con la enfermedad de Wilson asintomáticos, y el quelante de cobre para los pacientes sintomáticos. <sup>(14, 15)</sup>

#### Prevención de manifestaciones primarias:

Este tratamiento va dirigido a las personas asintomáticas afectadas con el fin de prevenir los trastornos hepáticos, neurológicos y psiquiátricos. <sup>(3, 4)</sup>

#### Evitar alimentos ricos en cobre:

Los alimentos que poseen una concentración más elevada en cobre son: vísceras (como hígado o cerebro), frutos secos (en concreto las nueces), chocolate (dependiendo del porcentaje de cacao), champiñones y mariscos. <sup>(15, 16)</sup>

También es recomendable evitar el consumo de bebidas alcohólicas ya que empeora el deterioro hepático. <sup>(15)</sup>

#### Administración de complemento alimenticio de Vitamina E:

En la enfermedad de Wilson hay deficiencia de esta vitamina debido a su consumo excesivo por los radicales libres producidos por exceso de cobre. Se debe administrar no solo por su deficiencia sino también por evitar daño en los tejidos. <sup>(3)</sup>

#### Trasplante de hígado:

El trasplante de hígado es el tratamiento de rescate para complicaciones potencialmente mortales de la enfermedad de Wilson <sup>(17, 18)</sup>. Sólo se realizará en individuos que no responden a la terapia farmacológica, presentan insuficiencia hepática aguda fulminante <sup>(6, 18)</sup>, insuficiencia hepática progresiva y complicaciones de hipertensión portal. <sup>(3, 8)</sup>

Tras el trasplante, el tratamiento farmacológico es el mismo que en el resto de pacientes con la enfermedad de Wilson. <sup>(31)</sup>

### Plasmaféresis:

La terapia de plasmaféresis solo se realizará en la insuficiencia hepática aguda fulminante. <sup>(8)</sup>

## **vi. Vigilancia/Seguimiento**

Se debe realizar un seguimiento y vigilancia de las personas bajo tratamiento de la enfermedad de Wilson con el objetivo de prevenir complicaciones y controlar la terapia farmacológica y sus efectos adversos. El seguimiento debe incluir pruebas bioquímicas y clínicas: <sup>(14, 15)</sup>

- Dos veces al año: cobre sérico y ceruloplasmina, bioquímica hepática, índice internacional normalizado, hemograma completo, análisis de orina, examen físico y neurológico.
- Una vez al año: excreción urinaria de cobre en 24 horas. <sup>(1, 14)</sup>

Las pruebas de vigilancia pueden realizarse con mayor frecuencia ante la sospecha de incumplimiento o desajuste de dosis medicamentosa. <sup>(3)</sup>

Algunos autores recomiendan un seguimiento de la enfermedad de Wilson mediante muestras de biopsia de hígado. <sup>(7)</sup>

## **vii. Pronóstico**

A pesar de que la enfermedad de Wilson tiene una alta tasa de mortalidad y discapacidad <sup>(2)</sup>, la supervivencia en pacientes que padecen esta enfermedad es favorable si el diagnóstico y el tratamiento son precoces. <sup>(2, 4)</sup>

## b. PLAN DE CUIDADOS DE LA ENFERMEDAD DE WILSON EN UN NIÑO

Las técnicas diagnósticas, terapéuticas y los respectivos cuidados de enfermería en la enfermedad de Wilson necesitan un consentimiento, y en este caso, al tratarse de un menor, se recurrirá a la normativa publicada en el Boletín Oficial del Estado para consultar en qué circunstancias reside el consentimiento en el representante legal, o en el propio paciente. Esta información aparece desarrollada en “8. Anexo I”.

La realización del plan de cuidados de enfermería está basada en *Las 14 Necesidades de Virginia Henderson*, por lo que se han ido clasificando los diagnósticos de enfermería (NANDA) con sus resultados (NOC) y respectivos indicadores, y las intervenciones de enfermería (NIC) con sus correspondientes actividades.

Esta propuesta de plan de cuidados de enfermería se fundamenta en dos procesos: el primero tiene en cuenta los signos y síntomas más frecuentes de la enfermedad de Wilson en un niño (“Tabla 2”); y el segundo, las medidas higiénico-dietéticas recomendadas y los efectos adversos más comunes derivados del tratamiento farmacológico (“Tabla 3”), tomando como referencia la Trientina, ya que es el medicamento más frecuentemente utilizado en un paciente sintomático que padece esta enfermedad.

La propuesta incluye también los cuidados de enfermería necesarios en la fase de diagnóstico médico de la enfermedad de Wilson (“Tabla 4”).

La elección de los diagnósticos de enfermería aparece de manera esquemática en “9. Anexo II” (“Tabla 5”, “Tabla 6” y “Tabla 7”), donde se relaciona cada diagnóstico con las características definitorias y factores relacionados en cada plan de cuidados.

**Tabla 2:** Plan de cuidados de enfermería de la enfermedad de Wilson de los síntomas y signos más frecuentes de la enfermedad en un niño.

	NANDA	NOC	NIC
C O M E R  Y  B E B E R	Desequilibrio nutricional: inferior a las necesidades corporales (00002)	Estado nutricional (1004) - Ingesta de nutrientes - Energía	Manejo de la nutrición (1100) - Determinar el estado nutricional del paciente y su capacidad para satisfacer las necesidades nutricionales. - Identificar alergias o intolerancias alimentarias del paciente. - Determinar el número de calorías y el tipo de nutrientes necesarios para satisfacer las necesidades nutricionales.
		Apetito (1014) - Deseo de comer - Disfruta con la comida - Ingesta de nutrientes	Monitorización nutricional (1160) - Pesar al paciente. - Vigilar las tendencias de pérdida y ganancia de peso. - Monitorizar la ingesta calórica y dietética.  Enseñanza: dieta prescrita (5614) - Informe al paciente sobre los alimentos permitidos y prohibidos. - Proporcionar los planes de comidas por escrito. - Incluir a la familia.
	Náuseas (00134)	Función gastrointestinal (1015) - Dolor abdominal - Apetito - Náuseas - Pérdida de peso	Terapia nutricional (1120) - Asegurarse de que la dieta incluye alimentos ricos en fibra para evitar el estreñimiento. - Proporcionar alimentos nutritivos, ricos en calorías y proteínas y bebidas que puedan consumirse fácilmente.  Vigilancia (6650) - Determinar los riesgos de salud del paciente. - Preguntar al paciente por sus signos, síntomas o problemas recientes. - Comprobar la función gastrointestinal.
		Control de náuseas y vómitos (1618) - Reconoce el inicio de náuseas - Informa de náuseas controladas	Manejo de las náuseas (1450) - Realizar una valoración completa de las náuseas. - Observar si hay manifestaciones no verbales de molestias. - Identificar los factores que pueden causar o contribuir a las náuseas.

COMER Y BEBER	Exceso de volumen de líquidos (00026)	Equilibrio hídrico (0601) - Entradas y salidas diarias equilibradas - Edema periférico	Manejo de líquidos (4120) - Realizar un registro preciso de entradas y salidas. - Observar si hay indicios de sobrecarga/retención de líquidos. - Controlar la ingesta de alimentos/líquidos y calcular la ingesta calórica diaria.  Monitorización de líquidos (4130) - Determinar la cantidad y tipo de ingesta de líquidos y hábitos de evacuación. - Monitorizar entradas y salidas. - Monitorizar presión arterial, frecuencia cardíaca y estado de la respiración.
	Deterioro de la movilidad física (00085)	Movimiento coordinado (0212) - Control del movimiento - Movimiento en la dirección deseada - Movimiento con la precisión deseada	Terapia de ejercicios: control muscular (0226) - Establecer una secuencia de actividades diarias de cuidados para potenciar los efectos de la terapia específica de ejercicios. - Practicar actividades motoras que requieran atención y utilizar los dos lados del cuerpo. - Evaluar el progreso del paciente en la mejora/restablecimiento del movimiento y la función corporal.
MOVERS E	Intolerancia a la actividad (00092)	Tolerancia de la actividad (0005) - Esfuerzo respiratorio en respuesta a la actividad - Saturación de oxígeno en respuesta a la actividad	Fomento del ejercicio (0200) - Animar al individuo a empezar o continuar con el ejercicio. - Ayudar al individuo a desarrollar un programa de ejercicios adecuado a sus necesidades. - Incluir a la familia/cuidadores del paciente en la planificación y mantenimiento del programa de ejercicios.  Terapia de actividad (4310) - Ayudar al paciente a elegir actividades coherentes con sus posibilidades físicas, psicológicas y sociales. - Permitir la participación de la familia en las actividades. - Instruir a la familia para que ofrezca un refuerzo positivo para la participación en actividades.

<b>M O V E R S E</b>	Intolerancia a la actividad (00092)	<p>Descanso (0003)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Calidad del descanso</li> <li>- Energía recuperada después del descanso</li> </ul>	<p>Manejo ambiental: confort (6482)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Evitar interrupciones innecesarias y permitir períodos de reposo.</li> <li>- Crear un ambiente tranquilo y de apoyo.</li> </ul>
	Fatiga (00093)	<p>Nivel de fatiga (0007)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Agotamiento</li> <li>- Estado de ánimo deprimido</li> <li>- Pérdida de apetito</li> <li>- Alteración de la concentración</li> </ul> <p>Conservación de la energía (0002)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Equilibra actividad y descanso</li> <li>- Mantiene una nutrición adecuada</li> </ul>	<p>Manejo de la energía (0180)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Utilizar instrumentos válidos para medir la fatiga.</li> <li>- Corregir los déficits del estado fisiológico.</li> <li>- Seleccionar intervenciones para reducir la fatiga combinando medidas farmacológicas y no farmacológicas.</li> </ul> <p>Control del estado de ánimo (5330)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Evaluar el estado de ánimo inicialmente y con regularidad.</li> <li>- Vigilar la función cognitiva.</li> <li>- Relacionarse con el paciente a intervalos regulares para realizar los cuidados y/o darle la oportunidad de hablar acerca de sus sentimientos.</li> </ul> <p>Monitorización nutricional (1160)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Pesar al paciente.</li> <li>- Vigilar las tendencias de pérdida y ganancia de peso.</li> <li>- Monitorizar la ingesta calórica y dietética.</li> </ul> <p>Mejorar el sueño (1850)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Determinar el patrón de sueño/vigilia del paciente.</li> <li>- Fomentar el aumento de horas de sueño.</li> </ul>
<b>H I G I E N E / P I E L</b>	Deterioro de la integridad cutánea (00046)	<p>Integridad tisular: piel y membranas mucosas (1101)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Pigmentación anormal</li> <li>- Eritema</li> <li>- Induración</li> </ul>	<p>Vigilancia de la piel (3590)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Vigilar color y temperatura de la piel.</li> <li>- Observar si hay zonas de decoloración, hematomas y pérdida de integridad en la piel y las mucosas.</li> <li>- Instruir al familiar/cuidador acerca de los signos de pérdida de integridad de la piel.</li> </ul> <p>Prevención de hemorragias (4010)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Proteger al paciente de traumatismos que puedan ocasionar hemorragias.</li> <li>- Supervisar los resultados de los análisis de coagulación.</li> </ul>

<p style="text-align: center;">H I G I E N E / P I E L</p>	<p>Riesgo de deterioro de la integridad cutánea (00047)</p>	<p>Respuesta alérgica: localizada (0705)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Eritema localizado</li> <li>- Prurito localizado</li> </ul>	<p>Cuidados de la piel: tratamiento tópico (3584)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Realizar la limpieza con jabón antibacteriano.</li> <li>- Registrar el grado de afectación de la piel.</li> <li>- Espolvorear la piel con polvos medicinales.</li> </ul> <p>Vigilancia de la piel (3590)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Utilizar una herramienta de evaluación para identificar a pacientes con riesgo de pérdida de la integridad de la piel.</li> <li>- Observar si hay erupciones y abrasiones en la piel.</li> <li>- Observar si hay excesiva sequedad o humedad en la piel.</li> </ul>
<p style="text-align: center;">S E G U R I D A D</p>	<p>Riesgo de confusión aguda (00173)</p>	<p>Control del riesgo (1902)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Controla los factores de riesgo personal</li> <li>- Modifica el estilo de vida para reducir el riesgo</li> </ul>	<p>Identificación de riesgos (6610)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Identificar los riesgos biológicos, ambientales y conductuales.</li> <li>- Determinar el cumplimiento de los tratamientos médicos y de enfermería.</li> <li>- Instruir sobre los factores de riesgo y planificar la reducción del riesgo.</li> </ul>
	<p>Dolor crónico (00133)</p>	<p>Nivel del dolor (2102)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dolor referido</li> <li>- Expresiones faciales de dolor</li> <li>- Pérdida de apetito</li> <li>- Náuseas</li> </ul> <p>Control del dolor (1605)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Describe el dolor</li> <li>- Utiliza analgésicos como se recomienda</li> </ul>	<p>Administración de analgésicos (2210)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Establecer patrones de comunicación efectivos entre paciente, familia y cuidadores para lograr un manejo adecuado del dolor.</li> <li>- Monitorizar el dolor de los pacientes con alteraciones de comunicación.</li> <li>- Ajustar la dosis para niños.</li> <li>- Registrar el nivel del dolor utilizando una escala de dolor apropiada antes y después de la administración de analgésicos.</li> </ul> <p>Monitorización de los signos vitales (6680)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Monitorizar la presión arterial, pulso, temperatura y estado respiratorio.</li> <li>- Identificar las causas posibles de los cambios en los signos vitales.</li> </ul> <p>Escucha activa (4920)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Mostrar interés por el paciente.</li> <li>- Hacer preguntas o afirmaciones que animen a expresar pensamientos, sentimientos y preocupaciones.</li> </ul>

COMUNICARSE	Deterioro de la comunicación verbal (00051)	<p>Comunicación: expresiva (0903)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Utiliza el lenguaje hablado: vocal</li> <li>- Utiliza la conversación con claridad</li> </ul>	<p>Mejorar la comunicación: déficit del habla (4976)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ajustar el estilo de comunicación para cubrir las necesidades del paciente.</li> <li>- Instruir al paciente para que hable despacio.</li> <li>- Colaborar con la familia y el logoterapeuta o logopeda para desarrollar un plan dirigido a lograr una comunicación eficaz.</li> </ul>
REALIZARSE	Deterioro de la resiliencia (00210)	<p>Resiliencia personal (1309)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Expresa emociones</li> <li>- Muestra un estado de ánimo positivo</li> </ul>	<p>Fomentar la resiliencia (8340)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Facilitar la cohesión familiar.</li> <li>- Fomentar que la familia/comunidad valore el logro.</li> <li>- Fomentar conductas positivas de búsqueda de la salud.</li> </ul> <p>Apoyo emocional (5270)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Animar al paciente a que exprese los sentimientos de ansiedad, ira o tristeza.</li> <li>- Escuchar las expresiones de sentimientos y creencias.</li> <li>- Abrazar o tocar al paciente para proporcionarle apoyo.</li> </ul>
		<p>Nivel de depresión (1208)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Estado de ánimo deprimido</li> <li>- Fatiga</li> </ul>	<p>Control del estado de ánimo (5330)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Evaluar el estado de ánimo inicialmente y con regularidad.</li> <li>- Vigilar la función cognitiva.</li> <li>- Ayudar al paciente a expresar los sentimientos de una forma adecuada.</li> <li>- Animar al paciente a relacionarse socialmente y realizar actividades con otros.</li> </ul>
APRENDER	Deterioro de la memoria (00131)	<p>Cognición (0900)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Atiende</li> <li>- Se concentra</li> <li>- Procesa la información</li> </ul>	<p>Estimulación cognitiva (4720)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Solicitar al paciente que repita la información.</li> <li>- Presentar la información en dosis pequeñas, concretas.</li> </ul> <p>Facilitar el aprendizaje (5520)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Proporcionar información adecuada al nivel de desarrollo.</li> <li>- Fomentar la participación activa del paciente.</li> <li>- Repetir la información importante.</li> </ul>

<b>A P R E N D E R</b>	Deterioro de la memoria (00131)	Memoria (0908) - Recuerda información inmediata de forma precisa - Recuerda información remota de forma precisa	Entrenamiento de la memoria (4760) - Recordar experiencias pasadas con el paciente. - Llevar a cabo técnicas de memoria adecuadas. - Facilitar oportunidades de utilizar la memoria para sucesos recientes.
--	---------------------------------	---	--

**Tabla 3:** Plan de cuidados de enfermería de la enfermedad de Wilson en un niño sobre las medidas a tomar higiénico-dietéticas y sobre el tratamiento farmacológico y sus efectos adversos.

	<b>NANDA</b>	<b>NOC</b>	<b>NIC</b>
<b>C O M E R</b>	Náuseas (00134)	Control de náuseas y vómitos (1618) - Reconoce el inicio de náuseas - Informa de náuseas controladas	Manejo de las náuseas (1450) - Realizar una valoración completa de las náuseas. - Observar si hay manifestaciones no verbales de molestias. - Identificar los factores que pueden causar o contribuir a las náuseas.
<b>Y B E B E R</b>	Disposición para mejorar la nutrición (00163)	Conducta de cumplimiento: dieta prescrita (1622) - Toma alimentos y bebe líquidos compatibles con la dieta prescrita - Evita alimentos y líquidos no permitidos en la dieta	Enseñanza: dieta prescrita (5614) - Incluir a la familia. - Explicar el propósito del seguimiento de la dieta para la salud general. - Informar al paciente acerca de cuánto tiempo se debe seguir la dieta. - Informe al paciente sobre los alimentos permitidos y prohibidos.
<b>A P R E N D E R</b>	Disposición para mejorar la gestión de la salud (00162)	Conducta de cumplimiento: medicación prescrita (1623) - Toma toda la medicación a los intervalos prescritos - Sigue las precauciones de la medicación	Enseñanza: medicamentos prescritos (5616) - Incluir a la familia/allegados. - Informar al paciente acerca del propósito y acción de cada medicamento. - Instruir al paciente acerca de la administración/aplicación adecuada de cada medicamento. - Informar al paciente sobre las consecuencias de no tomar o suspender bruscamente la medicación. - Instruir al paciente acerca de los posibles efectos adversos de cada medicamento.

**Tabla 4:** Plan de cuidados de enfermería de la enfermedad de Wilson en un niño durante las pruebas del diagnóstico de la enfermedad.

	<b>NANDA</b>	<b>NOC</b>	<b>NIC</b>
<b>R E S P I R A R</b>	Ansiedad (00146)	<p>Nivel de ansiedad (1211)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Inquietud</li> <li>- Ansiedad verbalizada</li> <li>- Nerviosismo</li> </ul>	<p>Disminución de la ansiedad (5820)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Utilizar un enfoque sereno que dé seguridad.</li> <li>- Explicar todos los procedimientos.</li> <li>- Animar a la familia a permanecer con el paciente.</li> <li>- Escuchar con atención.</li> </ul> <p>Apoyo emocional (5270)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Animar al paciente a que exprese los sentimientos de ansiedad, ira o tristeza.</li> <li>- Escuchar las expresiones de sentimientos y creencias.</li> <li>- Abrazar o tocar al paciente para proporcionarle apoyo.</li> </ul>
		<p>Afrontamiento de problemas (1302)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Refiere disminución de estrés</li> <li>- Se adapta a los cambios en desarrollo</li> </ul>	<p>Mejorar el afrontamiento (5230)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Valorar la comprensión del paciente del proceso de enfermedad.</li> <li>- Utilizar un enfoque sereno.</li> <li>- Alentar la verbalización de sentimientos, percepciones y miedos.</li> <li>- Estimular la implicación familiar.</li> </ul> <p>Terapia de relajación (6040)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Individualizar el contenido de la intervención de relajación.</li> <li>- Inducir conductas que estén condicionadas para producir relajación.</li> <li>- Mostrar y practicar la técnica de relajación con el paciente.</li> </ul>
	Temor (00148)	<p>Nivel de miedo: infantil (1213)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Agitarse nerviosamente</li> <li>- Preguntas constantes</li> <li>- Terror</li> </ul>	<p>Distracción (5900)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Utilizar las técnicas de distracción para su aplicación en los niños que sean nuevas, impliquen más de un sentido y no precisen capacidad lectora o de pensamiento.</li> </ul> <p>Facilitar la presencia de la familia (7170)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Asegurar a la familia que el paciente está recibiendo la mejor atención posible.</li> <li>- Obtener el consenso del personal para la presencia de la familia y el momento de dicha presencia.</li> </ul>

S E G U R I D A D	Riesgo de infección (00004)	<p>Estado nutricional (1004)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ingesta de nutrientes</li> <li>- Energía</li> </ul>	<p>Terapia nutricional (1120)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Controlar los alimentos/líquidos ingeridos y calcular la ingesta calórica diaria.</li> <li>- Proporcionar la nutrición necesaria dentro de los límites de la dieta prescrita.</li> <li>- Instruir al paciente y a la familia sobre la dieta prescrita.</li> </ul>
		<p>Integridad tisular: piel y membranas mucosas (1101)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Integridad de la piel</li> <li>- Lesiones cutáneas</li> </ul>	<p>Vigilancia de la piel (3590)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Valorar el estado de la zona de incisión.</li> <li>- Instaurar medidas para evitar mayor deterioro.</li> <li>- Observar si hay enrojecimiento, calor extremo, edema o drenaje en la piel y las mucosas.</li> </ul> <p>Control de infecciones (6540)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Utilizar jabón antimicrobiano para el lavado de manos que sea apropiado.</li> <li>- Lavarse las manos antes y después de cada actividad de cuidados de pacientes.</li> <li>- Poner en práctica precauciones universales.</li> <li>- Usar guantes según lo exigen las normas de precaución universal.</li> <li>- Limpiar la piel del paciente con un agente antibacteriano apropiado.</li> <li>- Garantizar una manipulación aséptica de todas las vías intravenosas.</li> <li>- Instruir al paciente y a la familia acerca de los signos y síntomas de infección y cuándo se deben notificar al cuidador.</li> </ul> <p>Protección contra las infecciones (6550)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Observar los signos y síntomas de infección sistémica y localizada.</li> <li>- Mantener la asepsia para el paciente de riesgo.</li> <li>- Inspeccionar la existencia de eritema, calor extremo, o exudados en la piel y las mucosas.</li> <li>- Inspeccionar el estado de cualquier incisión/herida quirúrgica.</li> <li>- Enseñar al paciente y a la familia a evitar infecciones.</li> </ul>

<b>A P R E N D E R</b>	Disposición para mejorar los conocimientos (00161)	Conocimiento: régimen terapéutico (1813) <ul style="list-style-type: none"> <li>- Beneficios del tratamiento</li> <li>- Procedimientos prescritos</li> </ul>	Enseñanza: procedimientos/tratamiento (5618) <ul style="list-style-type: none"> <li>- Incluir a la familia/allegados.</li> <li>- Informar al paciente/allegados acerca de cuándo, dónde tendrá lugar y la duración esperada del procedimiento/tratamiento.</li> <li>- Explicar el propósito del procedimiento/tratamiento.</li> <li>- Explicar el procedimiento/tratamiento.</li> <li>- Describir las actividades previas al procedimiento/tratamiento.</li> <li>- Proporcionar distracción al niño para que desvíe su atención del procedimiento.</li> </ul> Escucha activa (4920) <ul style="list-style-type: none"> <li>- Mostrar interés por el paciente.</li> <li>- Hacer preguntas o afirmaciones que animen a expresar pensamientos, sentimientos y preocupaciones.</li> <li>- Verificar la comprensión del mensaje mediante el uso de preguntas y retroalimentación.</li> </ul>
--	--	--	--

## 5. DISCUSIÓN

Este estudio presenta varias limitaciones: la carencia de investigaciones sobre la enfermedad de Wilson, al contrario que otras enfermedades raras; a lo que hay que sumar la falta de estudios en español, y la escasa información – por otra parte lógica – que se presta a estas enfermedades en los planes de estudio generalistas.

Pero a pesar de estas limitaciones, este trabajo posee buenas fortalezas: está fundamentado en informaciones relevantes y bien contrastadas de 33 referencias de publicaciones diferentes; estas son de diversos países y lugares del mundo; los estudios analizados son muy recientes, todos de los últimos 5 años, a excepción de dos, que son de los años 2013 y 2014.

Este trabajo, por tanto, visibiliza la enfermedad de Wilson, presentando datos actualizados que ayudarán a la enfermera a sospechar de su existencia, aconsejando a los padres la derivación del paciente al pediatra y colaborando de esta manera a un diagnóstico y tratamiento precoces, que han demostrado su eficacia en la esperanza y calidad de vida. La propuesta que aquí se presenta de planes de cuidados específicos de enfermería asociados a esta enfermedad puede colaborar en gran medida a esos objetivos.

Una manera de completar este estudio es seguir las siguientes líneas de investigación que se consideran prioritarias:

- La evidencia de los beneficios de las medidas propuestas que, dada la dificultad de investigaciones en una amplia muestra de pacientes, podrían ir encaminadas a la investigación cualitativa.
- La influencia de la enfermedad de Wilson en los niños afectados y en sus respectivas familias a nivel biopsicosocial.
- La industria farmacológica debería iniciar la búsqueda de nuevos fármacos que presenten menos efectos adversos con los que se favorecería una mejor adherencia al tratamiento.

## 6. CONCLUSIONES

1. A pesar de ser una enfermedad rara, la enfermedad de Wilson se presenta con una prevalencia que justifica su estudio y la disponibilidad de una referencia clara para aplicar los cuidados de enfermería más apropiados.
2. No se ha encontrado en la literatura científica un plan de cuidados de enfermería específico para esta dolencia, por lo que no se puede concluir de forma cuantitativa los beneficios de su aplicación. Sin embargo, es de considerar que probablemente su implementación en casos de degeneración hepatolenticular infantil aliviará tanto la etapa de diagnóstico como el curso de la enfermedad y sus posibles secuelas.
3. Con este trabajo se dan a conocer los distintos aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos más relevantes de la enfermedad de Wilson, que a su vez han ayudado a elaborar el plan de cuidados de enfermería propuesto en este trabajo.
4. La enfermedad de Wilson es una patología poco frecuente, sobre la que hay pocas publicaciones, estudios e investigaciones en comparación con otras enfermedades raras. Por tanto precisa las líneas de investigación descritas en el apartado "5. Discusión".

## 7. BIBLIOGRAFÍA

1. Hao-Jie Zhong, Huan-Huan Sun, Lan-Feng Xue, Eileen M McGowan, Yu Chen. Differential hepatic features presenting in Wilson disease-associated cirrhosis and hepatitis B-associated cirrhosis. *World Journal of Gastroenterology*. 2019; 25 (9): 378-387.
2. Huamei Li, Lifang Liu, Yun Li, Shendi He, Yujie Liu, Jinhong Li. Familial screening of children with Wilson disease. *Medicine*. 2018.
3. Karl Heinz Weiss. *Wilson Disease*. Gene Reviews. 2016.
4. Wojciech Maselbas, Anna Czlonkowska, Tomasz Litwin, Maciej Niewada. Persistence with treatment for Wilson disease: a retrospective study. *BMC Neurology*. 2019.
5. Christopher Cao, Timothy Colangelo, Raja Koteswar Dhanekula, Daniel Brandt, Indira Laothamatas, Manish Thapar, Steven K. Herrine, Jesse M. Civan. A Rare Case of Wilson Disease in a 72-Year-Old Patient. *ACG Case Reports Journal*. 2019.
6. Rafael Esteban. *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades hepáticas*. Asociación Española para el Estudio del Hígado. 2013.
7. Shinji Oe, Yuichi Honma, Kei Yabuki, Kahori Morino, Keiichiro Kumamoto, Tsuguru Hayashi. Importance of a Liver Biopsy in the Management of Wilson Disease. *The Japanese Society of Internal Medicine*. 2019.
8. Şükrü Güngör, Mukadder Ayşe Selimoğlu, Fatma İlknur Varol, Serdal Güngör. Pediatric Wilson's disease: findings in different presentations. A cross-sectional study. *Original Article*. 2018; 136 (4): 304-309.
9. Liang-Yong Li, Xiao-Qun Zhu, Wei-Wei Tao, Wen-Ming Yang, Huai-Zhen Chen, Yu Wang. Acute onset neurological symptoms in Wilson disease after traumatic, surgical or emotional events. *Medicine*. 2019.
10. AS Gurbuz, S Ozturk, SC Efe, K Demir. Aortic Stiffness in Patients with Wilson's Disease. *Nigerian Journal of Clinical Practice*. 2019; 22 (8): 1120-1125.
11. Ju Young Kim, Sung Sup Park, Hye Ran Yang. Wilson Disease Comorbid with Hereditary Sensory Autonomic Neuropathy Type IV and Gitelman Syndrome. *Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr*. 2019; 22 (4): 392-399.
12. Małgorzata Buksińska-Lisik, Tomasz Litwin, Tomasz Pasiński, Anna Członkowska. Cardiac assessment in Wilson's disease patients based on electrocardiography and echocardiography examination. *Arch Med Sci*. 2019; 15 (4): 857-864.
13. Sha Cai, Jing-Yu Gong, Jing Yang, Jian-She Wang. Anemia following zinc treatment for Wilson's disease: a case report and literature review. *BMC Gastroenterology*. 2019.
14. Michelle A. Camarata, Aftab Ala, Michael L. Schilsky. Zinc Maintenance Therapy for Wilson Disease: A Comparison Between Zinc Acetate and Alternative Zinc Preparations. *Hepatology Communications*. 2019; 3 (8): 1151-1158.

15. Natalia Barreras Ruiz, Javier Sánchez-Rubio Ferrandez. Enfermedad de Wilson. Facultad de Farmacia Universidad Complutense. 2018.
16. Lucía Páramo Rodríguez, Óscar Zurriaga Llorens, M<sup>a</sup> Eugenia González Sanjuán, Clara Caveró Carbonell. La enfermedad de Wilson: las diversas perspectivas del profesional sanitario, afectado y familiar. *Rev Esp Salud Pública*. 2019; 93.
17. Eva-Doreen Pfister, André Karch, René Adam, Wojciech G. Polak, Vincent Karam, Darius Mirza. Predictive Factors for Survival in Children Receiving Liver Transplants for Wilson's Disease: A Cohort Study Using European Liver Transplant Registry Data. *PFister et al.* 2018; 24 (9): 1186-1198.
18. Michael L. Schilsky. Getting Better With Age and Time: A Look Back at the European Experience for Liver Transplantation for Pediatric Patients With Wilson's Disease. Editorial. 2018.
19. Yuval Raveh, Tawfik Khoury, Moshe Lachish, Rifaat Safadi, Yoav Kohn. Acute Psychosis and Movement Disorders as First Presentations of Wilson's Disease. *IMAJ* 2018; 20: 788–789.
20. María Pilar Huarte-Muniesa, Esther Lacalle-Fabo, Juan Uriz-Otano, Silvia Berisa-Prado, Sira Moreno-Laguna y María Jesús Burusco-Paternáin. Dificultades en el diagnóstico de los pacientes con enfermedad de Wilson en la práctica clínica: experiencia de 15 casos. *Gastroenterol hepatol*. 2014; 37 (7): 389-396.
21. Zhiling Qian, Xiongwei Cui, Yunli Huang, Yanmin Liu, Ning Li, Sujun Zheng, Jun Jiang, Shichang Cui. Novel mutations found in the ATP7B gene in Chinese patients with Wilson's disease. *Wiley: Molecular Genetics & Genomic Medicine*. 2019.
22. M. Arias. Claves para afrontar el reto diagnóstico de las heredoataxias recesivas. *Elsevier Neurología*. 2019; 34 (4): 248-258.
23. Jun Kido, Shirou Matsumoto, Keishin Sugawara, Kimitoshi Nakamura. Wilson disease developing osteoarthritic pain in severe acute liver failure: A case report. *World Journal of Hepatology*. 2019; 11 (7): 562-612.
24. Pandyan DA, Giri GV, Shanthy K, Suthanraj AK, Kumar S. Copper extraction: Dental consideration for Wilson's disease – An uncommon case report. *Natl J Maxillofac Surg*. 2019; 10: 235-237.
25. Margarita Guerrero-Jiménez, Carmen Maura Carrillo de Albornoz Calahorro, Luis Gutierrez Rojas. Wilson disease and psychiatric symptoms: A brief case report. *General Psychiatry*. 2019.
26. Tagreed A. Mazi, Gaurav V. Sarode, Anna Czlonkowska, Tomasz Litwin, Kyoungmi Kim, Noreene M. Shibata, Valentina Medici. Dysregulated Choline, Methionine, and Aromatic Amino Acid Metabolism in Patients with Wilson Disease: Exploratory Metabolomic Profiling and Implications for Hepatic and Neurologic Phenotypes. *International Journal of Molecular Sciences*. 2019.

27. Y. Clark-Feoktistova, C. Ruenes-Domech, E.F. García-Bacallao, H. Roblejo-Balbuena, L. Feoktistova, I. Clark-Feoktistova, O. Jay-Herrera y T. Collazo-Mesa. Polimorfismo p.L456V, presencia en pacientes cubanos con diagnóstico clínico presuntivo de la enfermedad de Wilson. *Revista de Gastroenterología de México*. 2019; 84 (2): 143-148.
28. Brijesh Takkar, Shreyas Temkar, Pradeep Venkatesh. Wilson disease: Copper in the eye. *The National Medical Journal of India*. 2018; 31 (2).
29. Khurana S, Gupta PC, Ram J. Resolution of Kayser–Fleischer ring in Wilson disease. *Indian J Ophthalmol* 2019; 67:1724.
30. Jose Torrealba, Nathan T. Sweed, Daniel Burguete, Allen R. Hendricks. Bile Cast Nephropathy: A Pathologic Finding with Manifold Causes Displayed in an Adult with Alcoholic Steatohepatitis and in a Child with Wilson's Disease. *Case Rep Nephrol Dial*. 2018; 8: 207-215.
31. Catarina M. Braga, Isabela de F. Pina, Amaury Cantilino, Leonardo Machado. Catatonia – not only a schizophrenia subtype: a case report of Wilson's disease. *Braz J Psychiatry*. 2019; 41 (5): 460-462.
32. Estado. Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. *BOE*. 2002; 274: 40126-40132.
33. Estado. Ley 26/2015, de 28 de julio, de modificación del sistema de protección a la infancia y a la adolescencia. *BOE*. 2015; 180: 60-61.

## **8. ANEXO I: NORMATIVA REGULADORA DE LA AUTONOMÍA DEL PACIENTE MENOR EN MATERIA DE INFORMACIÓN CLÍNICA**

Las técnicas diagnósticas, terapéuticas y los respectivos cuidados de enfermería para la patología, en concreto la enfermedad de Wilson, necesitan el consentimiento verbal y/o escrito por parte del paciente. En este caso, el paciente es menor de 18 años, y si se recurre al ordenamiento jurídico vigente, el consentimiento residirá en el representante legal o en el propio paciente dependiendo de la edad determinada del menor.

En la *Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica*, concretamente en el Capítulo IV artículo 9 respecto los *Límites del consentimiento informado y consentimiento por representación*,<sup>(32)</sup> modificado posteriormente por la *Ley 26/2015, de 28 de julio, de modificación del sistema de protección a la infancia y a la adolescencia*,<sup>(33)</sup> que expone las distintas circunstancias en las que el menor (<18 años) es capaz de decidir:

- Si el menor tiene menos de 12 años, el consentimiento será concedido por el representante legal teniendo en cuenta la opinión del menor.<sup>(32, 33)</sup>
- Si el menor tiene entre 12 y 16 años, será el representante legal quien dará el consentimiento, siempre después de haber escuchado la opinión del menor en función de su capacidad intelectual y emocional.<sup>(32, 33)</sup>
- Si el menor tiene más de 16 años, será él mismo quien dará el consentimiento, no atendiéndose el consentimiento por representación legal, ya que a partir de los 16 años se considera mayoría de edad sanitaria y el paciente es autónomo para la toma de decisiones. Cabe la excepción del caso de actuación de grave riesgo, que bajo criterio facultativo, los representantes serán informados y se tendrá en cuenta su opinión para la toma de una decisión.<sup>(32, 33)</sup>

Sólo si el menor no es capaz de tomar decisiones por su estado intelectual, emocional o físico, se otorgará el consentimiento por los representantes legales <sup>(32, 33)</sup>. En esta circunstancia, la decisión adoptada debe atender siempre al mayor beneficio para la vida o la salud del paciente con respeto a su dignidad personal. <sup>(33)</sup>

Si el paciente es una persona con discapacidad, se deben ofrecer las medidas de apoyo pertinentes y la información adecuada a su capacidad para que resulte accesible y comprensible a este tipo de paciente. <sup>(33)</sup>

Cabe destacar la participación en ensayos clínicos y la extracción y trasplante de órganos en la enfermedad de Wilson, ya que la autorización requiere que el paciente sea mayor de 18 años, en caso de ser menor el consentimiento residirá en los representantes legales. <sup>(32, 33)</sup>

## 9. ANEXO II: DIAGNÓSTICOS DE ENFERMERÍA Y SUS CARACTERÍSTICAS DEFINITORIAS

**Tabla 5:** Patologías más frecuentes en la enfermedad de Wilson con diagnóstico médico del paciente: cirrosis, Trastornos neurológicos (T. NRL) y Trastornos psiquiátricos (T. PSQ). Además de manera esquemática se añaden los síntomas de cada una de ellas con los distintos diagnósticos de enfermería (NANDA) y sus respectivas características definitorias y factores relacionados.

	SÍNTOMAS	NANDA	CARACTERÍSTICAS DEFINITORIAS	FACTORES RELACIONADOS
<b>C I R R O S I S</b>	Fatiga / Pérdida de energía	Fatiga (00093)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Aumento de los requerimientos de descanso</li> <li>- Aumento de los síntomas físicos</li> <li>- Cambios en la concentración</li> <li>- Cansancio</li> <li>- Deterioro de la habilidad para mantener la actividad física habitual</li> <li>- Energía insuficiente</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ansiedad</li> <li>- Depresión</li> <li>- Estresores</li> <li>- Malnutrición</li> <li>- Pérdida de la condición física</li> </ul>
		Intolerancia a la actividad (00092)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Debilidad generalizada</li> <li>- Fatiga</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Desequilibrio entre aporte y demanda de oxígeno</li> <li>- Inmovilidad</li> <li>- Pérdida de la condición física</li> </ul>
	Falta de apetito / Pérdida de peso	Desequilibrio nutricional: inferior a las necesidades corporales (00002)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Dolor abdominal</li> <li>- Ingesta inferior a las cantidades diarias recomendadas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ingesta diaria insuficiente</li> </ul>
	Náuseas	Náuseas (00134)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Sensación de náuseas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ansiedad</li> <li>- Temor</li> </ul>
	Dolor abdominal	Dolor crónico (00133)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Alteración en la habilidad para continuar con las actividades previas</li> <li>- Anorexia</li> <li>- Autoinforme de intensidad del dolor usando escalas estandarizadas de valoración del dolor</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fatiga</li> <li>- Malestar emocional</li> <li>- Malnutrición</li> </ul>

<b>C I R R O S I S</b>	Exceso de volumen de líquidos / Hepatomegalia	Exceso de volumen de líquidos (00026)	- Alteración de la densidad específica de la orina - Desequilibrio electrolítico - Edema - Hepatomegalia - Ansiedad	
	Ictericia / Hematomas	Deterioro de la integridad cutánea (00046)	- Hematoma - Sangrado	- Alteración del volumen de líquidos - Nutrición inadecuada - Alteración de la pigmentación
	Confusión / Problemas de concentración	Riesgo de confusión aguda (00173)		- Dolor - Malnutrición - Alteración del funcionamiento cognitivo - Deterioro del funcionamiento metabólico
<b>T · N R L</b>	Temblor	Deterioro de la movilidad física (00085)	- Disminución de las habilidades motoras finas - Disminución de la habilidades motoras gruesas	- Ansiedad - Depresión - Dolor - Malnutrición - Pérdida de la condición física - Alteración del funcionamiento cognitivo
	Dificultad para hablar	Deterioro de la comunicación verbal (00051)	- Dificultad para hablar - Dificultad para verbalizar	- Deterioro del sistema nervioso central
	Babeo	Riesgo de deterioro de la integridad cutánea (00047)		- Excreciones - Humedad
<b>T · P S Q</b>	Depresión	Deterioro de la resiliencia (00210)	- Depresión - Deterioro del estado de salud	
	Deterioro cognitivo	Deterioro de la memoria (0031)	- Incapacidad para aprender nueva información - Incapacidad persistente para aprender nuevas habilidades	- Alteración del volumen de líquidos - Deterioro cognitivo leve

**Tabla 6:** Diagnósticos de enfermería (NANDA) respecto los efectos adversos más comunes del fármaco utilizado para la enfermedad de Wilson en una persona sintomática (Trientina), siendo estos efectos las náuseas y la gastritis; también aparecen las medidas que se deben tomar en el tratamiento sobre el fármaco y los hábitos higiénico-dietéticos (H.H.D), y sus respectivos diagnósticos de enfermería (NANDA) con las características definitorias y factores relacionados.

	<b>EFFECTOS ADVERSOS / MEDIDAS</b>	<b>NANDA</b>	<b>CARACTERÍSTICAS DEFINITORIAS</b>	<b>FACTORES RELACIONADOS</b>
<b>T R I E N T I N A  H . H . D</b>	Náuseas / Gastritis	Náuseas (00134)	- Sensación de náuseas	- Ansiedad - Temor - Irritación gastrointestinal - Régimen terapéutico
	Administración del fármaco	Disposición para mejorar la gestión de la salud (00162)	- Expresa deseo para mejorar la gestión de la enfermedad - Expresa deseo para mejorar la gestión de los factores de riesgo - Expresa deseo de mejorar la gestión de los síntomas	
	Administración de complemento alimenticio de Vitamina E			
	Evitar alimentos ricos en cobre	Disposición para mejorar la nutrición (00163)	- Expresa deseo de mejorar la nutrición	

**Tabla 7:** Diagnósticos de enfermería (NANDA) durante las pruebas diagnósticas de la enfermedad de Wilson, junto con las características definitorias y los factores relacionados.

NANDA	CARACTERÍSTICAS DEFINITORIAS	FACTORES RELACIONADOS
Riesgo de infección (00004)		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Alteración de la integridad de la piel</li> <li>- Malnutrición</li> <li>- Procedimiento invasivo</li> <li>- Enfermedad crónica</li> </ul>
Disposición para mejorar los conocimientos (00161)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Expresa deseo de mejorar el aprendizaje</li> </ul>	
Ansiedad (00146)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Inquietud</li> <li>- Preocupación a causa de cambios en acontecimientos vitales</li> <li>- Angustia</li> <li>- Incertidumbre</li> <li>- Temor</li> </ul>	
Temor (00148)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Los estímulos se consideran una amenaza</li> <li>- Identifica el objeto del temor</li> <li>- Aumento de alerta</li> </ul>	