

CAPÍTULO 1. ALTERACIONES ENDOCRINAS Y METABÓLICAS

Tiago Jerónimo Dos Santos
Tania Romacho Romero

INTRODUCCIÓN

Las alteraciones endocrinas y metabólicas representan un desafío significativo en la atención pediátrica, debido a su impacto en el desarrollo físico, emocional y social de los niños y adolescentes. Estas condiciones pueden manifestarse de manera aguda o crónica, afectando el equilibrio hormonal y metabólico esencial para el crecimiento, la pubertad y la homeostasis corporal.

El abordaje de estas patologías requiere un enfoque multidisciplinar donde el papel de la enfermería es crucial. La detección precoz, la educación sanitaria, el manejo clínico y el apoyo psicosocial son componentes fundamentales en la atención integral de estos pacientes. En este contexto, la formación de los estudiantes de enfermería se convierte en una herramienta clave para garantizar la provisión de cuidados de alta calidad.

En este capítulo se abordan las alteraciones endocrinas y metabólicas más prevalentes en la infancia y adolescencia, incluyendo la diabetes mellitus tipo 1, la obesidad y el síndrome metabólico, las alteraciones del crecimiento y la pubertad, y el hipotiroidismo congénito. Cada sección presenta una visión integral de estas condiciones, destacando su definición, características clínicas, tratamiento y los cuidados de enfermería esenciales.

DIABETES MELLITUS TIPO 1

Concepto

La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es la enfermedad crónica más común en la infancia. Se caracteriza por una hiperglucemia debida a la destrucción autoinmune de las células beta pancreáticas, lo que lleva a un déficit absoluto de insulina (Libman et al., 2022). Esto provoca alteraciones en el metabolismo de carbohidratos, proteínas y lípidos.

Etiología

La DM1 es una enfermedad multifactorial con una base genética y ambiental. Infecciones virales (Enterovirus, Coronavirus, Rubivirus o virus de la rubeola) pueden desencadenar una respuesta autoinmune en individuos genéticamente predispuestos. Su incidencia aumenta con la edad, alcanzando una incidencia máxima durante la adolescencia (Libman et al., 2022).

Fisiopatología

La destrucción de las células beta lleva a una deficiencia de insulina, que interrumpe la entrada de glucosa a nivel intracelular en órganos y tejidos dependientes de insulina y aumenta la producción hepática de glucosa. Esto provoca hiperglucemia, poliuria y deshidratación. En

ausencia de glucosa intracelular, se utilizan ácidos grasos como fuente de energía, generando cuerpos cetónicos que pueden conducir a cetoacidosis diabética (CAD), una complicación grave que requiere intervención urgente (Glaser et al., 2022).

Clasificación

Actualmente, la DM1 se clasifica en cuatro estadios que reflejan la progresión de la enfermedad, desde la predisposición genética hasta la presentación clínica (figura 1). Este modelo permite un diagnóstico temprano y el desarrollo de estrategias de prevención y tratamiento adaptadas a cada fase (Haller et al., 2024).

- Estadio 1: Presencia de múltiples autoanticuerpos contra las células beta de los islotes pancreáticos, con normoglucemia y ausencia de síntomas clínicos.
- Estadio 2: Múltiples autoanticuerpos con tolerancia a la glucosa alterada, típicamente presintomático.
- Estadio 3: Hiperglucemia que cumple los criterios diagnósticos de DM1, con síntomas clínicos variables.
- Estadio 4: DM1 de larga evolución.

Riesgo genético

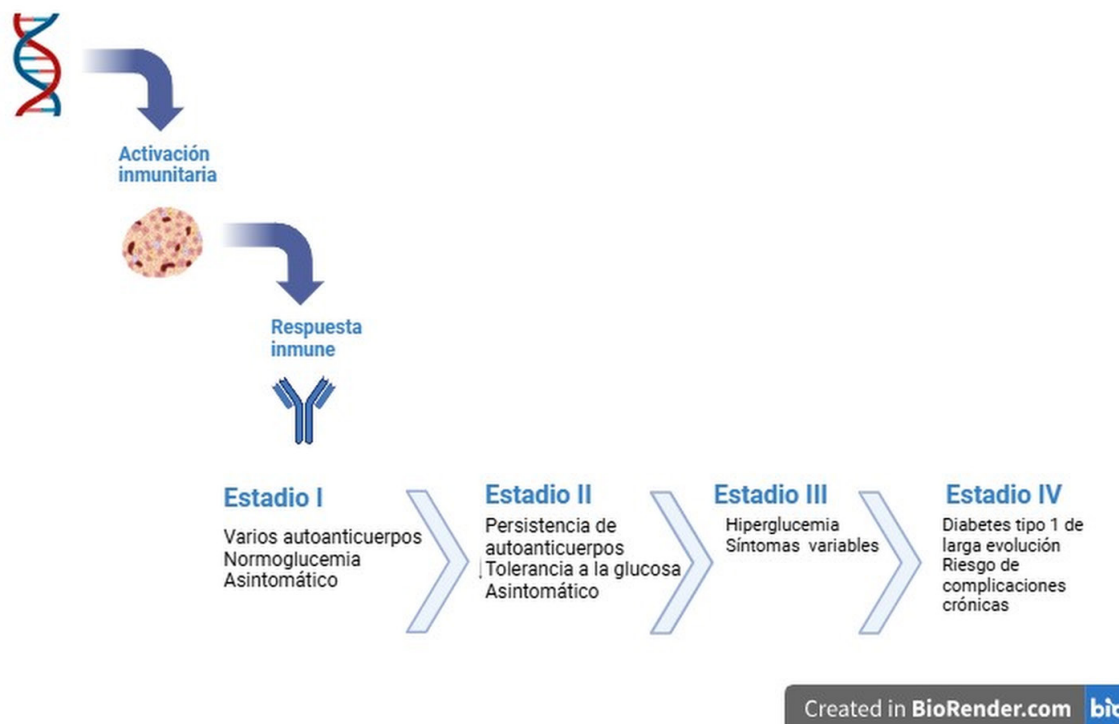


Figura 1. Estadios clínicos de la DM1 (Adaptado de DiabetesTrialNet.org, creado con BioRender).

Esta clasificación no solo facilita la identificación de personas en riesgo, mediante cribado genético y de autoanticuerpos, sino que también permite prevenir la CAD y prepara a la familia para lidiar con una enfermedad crónica. Además, abre la puerta a la implementación de terapias inmunomoduladoras, para preservar la función de las células beta. En el contexto clínico, esta

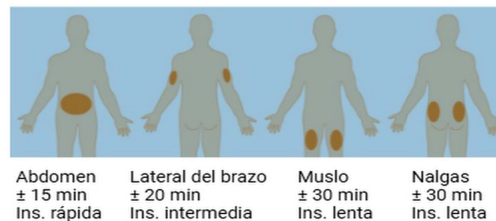
segmentación es esencial para orientar la educación de las familias, ajustar los programas de seguimiento y reclutar pacientes para ensayos clínicos, dirigidos a cada fase de la enfermedad (Haller et al., 2024).

Manifestaciones Clínicas

Los síntomas clásicos incluyen los 4 Ps (poliuria, polidipsia, polifagia y pérdida de peso). Otros signos pueden ser fatiga, cefalea y dolor abdominal. La CAD es una presentación frecuente en el debut de la DM1 (Haller et al., 2024).

Tratamiento

- **Insulinoterapia:** Uso de insulinas de acción lenta (basal) y rápida (prandial), administradas mediante inyecciones o bombas de insulina. Es esencial rotar los sitios de inyección según el tiempo de acción de la insulina y para evitar lipodistrofias (Figura 2) (Cengiz et al., 2022).
- **Nutrición:** Dieta equilibrada, con el 50% de calorías provenientes de hidratos de carbono complejos y una adecuada distribución de raciones de hidratos de carbono (Øverby et al., 2007).
- **Ejercicio:** Mejora la sensibilidad a la insulina, el control glucémico y la salud cardiovascular. Debe planificarse para evitar hipoglucemias (Riddell et al., 2017).



Created in BioRender.com bio

Figura 2. Representación esquemática de sitios de inyección y tiempo relativo de absorción de insulina (Adaptado de Limbert et al., 2022, creado con BioRender).

Complicaciones

La DM1 puede llevar a complicaciones tanto agudas como crónicas, si no se mantiene un adecuado control glucémico. Entre las complicaciones agudas más comunes están la hipoglucemia, que ocurre por un exceso de insulina o ingesta insuficiente de hidratos de carbono y puede causar síntomas como sudoración, temblores, palidez, y en casos graves, convulsiones o coma. También se encuentra la cetoacidosis diabética, una emergencia metabólica caracterizada por hiperglucemia, cetonemia y acidosis, que suele presentarse con poliuria, polidipsia, dolor abdominal, vómitos y respiración de Kussmaul (Glaser et al., 2022). Otras complicaciones incluyen el efecto Somogy, una hiperglucemia matutina secundaria a hipoglucemia nocturna, y el fenómeno del alba, causado por la liberación de hormonas contrarreguladoras como el cortisol, la adrenalina, el glucagón y la hormona del crecimiento, que estimulan la producción de glucosa en el hígado en la madrugada.

A largo plazo, las complicaciones crónicas incluyen complicaciones microvasculares como la retinopatía diabética, que puede llevar a pérdida de visión; la nefropatía diabética, que afecta la función renal; y la neuropatía diabética, que disminuye la sensibilidad en las extremidades, aumentando el riesgo de lesiones (Bjornstad et al., 2022). Entre las complicaciones macrovasculares destaca el aumento del riesgo de enfermedades cardiovasculares, como hipertensión y aterosclerosis

a una edad más temprana.

La prevención y el manejo de estas complicaciones requieren un control glucémico estricto, monitorización regular y educación al paciente y su familia sobre la importancia de la adherencia al tratamiento y el cuidado preventivo. El equipo de enfermería juega un rol crucial en identificar tempranamente estas complicaciones, educar a los cuidadores y coordinar estrategias con el equipo multidisciplinario (Bjornstad et al., 2022; Glaser et al., 2022).

Cuidados de Enfermería

El profesional de enfermería, especialista en diabetes pediátrica o educador en diabetes, desempeña un papel fundamental en la educación y el apoyo continuo (Limbert et al., 2022). Su labor incluye enseñar habilidades de autocuidado, como el manejo de la insulina, la monitorización de glucosa y la prevención de complicaciones. Además, fomenta la adherencia al tratamiento y trabaja estrechamente con otros profesionales, como el pediatra especializado en endocrinología, el dietista y el psicólogo, para coordinar el cuidado.

El equipo debe estar capacitado en el uso de tecnologías avanzadas (bombas de insulina, sensores de glucosa, etc.) y desarrollar conexiones efectivas con los proveedores de atención primaria, escuelas y cuidadores esenciales. Esto asegura que el niño reciba un apoyo integral, que abarque no solo el manejo clínico, sino también la adaptación emocional y social, fomentando su calidad de vida y bienestar general (Limbert et al., 2022).

OBESIDAD INFANTIL Y SÍNDROME METABÓLICO

Concepto

La obesidad infantil es una enfermedad crónica caracterizada por un exceso de tejido adiposo, que generalmente resulta de un desequilibrio entre la ingesta calórica y el gasto energético. Es un grave problema de salud pública en aumento, asociado a múltiples complicaciones metabólicas y cardiovasculares a largo plazo (Kaufer-Horwitz et al., 2022). Dentro de sus complicaciones se encuentra el síndrome metabólico, un conjunto de alteraciones que incluyen obesidad central, resistencia a la insulina, hipertensión arterial y dislipidemia, aumentando el riesgo de diabetes tipo 2 y enfermedad cardiovascular (Murillo-Vallés et al., 2019).

Etiología

La obesidad infantil es un trastorno multifactorial que resulta de la interacción entre factores genéticos, ambientales y conductuales. Si bien el entorno “obesogénico”, caracterizado por una alimentación hipercalórica y un estilo de vida sedentario, juega un papel fundamental, la susceptibilidad individual al desarrollo de obesidad está fuertemente influenciada por la genética (Martos-Moreno et al., 2017). Desde el punto de vista genético, la obesidad infantil puede clasificarse en (Martos-Moreno et al., 2017):

- Obesidad poligénica o común: Representa la mayoría de los casos y se debe a la combinación de múltiples variantes genéticas de pequeño efecto que, en presencia de un ambiente obesogénico, predisponen a la acumulación de grasa corporal.
- Obesidad monogénica: Ocurre en menos del 5% de los casos y es consecuencia de mutaciones en genes clave del control del apetito y el metabolismo, como *LEP* (leptina), *LEPR* (receptor

de leptina), *MC4R*, *POMC* y *PCSK1*. Estas alteraciones pueden generar hiperfagia extrema y obesidad grave de inicio temprano.

- Obesidad sindrómica: Se asocia a síndromes genéticos como Prader-Willi, Bardet-Biedl y Alström, donde la obesidad es solo una parte de un cuadro clínico más amplio con alteraciones en el desarrollo, la visión o la función endocrina.

Además de la predisposición genética, otros factores pueden contribuir al desarrollo de obesidad en la infancia, como los psicosociales, endocrinos/metabólicos, y los secundarios al uso de medicamentos.

Fisiopatología

La acumulación de tejido adiposo, especialmente visceral, desencadena resistencia a la insulina, dislipidemia e inflamación crónica de bajo grado (D'Adamo et al., 2013; Romacho et al., 2014). Esto promueve el desarrollo del síndrome metabólico, caracterizado por resistencia a la insulina (hiperinsulinemia compensatoria y alteraciones en el metabolismo de la glucosa), una alteración del perfil lipídico (aumento de triglicéridos y disminución de HDL-colesterol), la aparición de disfunción endotelial (paso inicial en el desarrollo de hipertensión arterial y mayor riesgo cardiovascular) (Vukovic et al., 2019).

Clasificación

La clasificación de la obesidad infantil se basa en el índice de masa corporal (IMC) estimado como el peso en kg / altura en m² y ajustado por edad y sexo (Bentham et al., 2017).

Según los criterios internacionales y nacionales, se consideran los siguientes puntos de corte (Bentham et al., 2017):

- Sobrepeso: IMC entre el percentil 85-94 o > 1 desviación estándar (DE)
- Obesidad: IMC $\geq$ percentil 95 o > 2 DE
- Obesidad grave: IMC $\geq$ percentil 99 o > 3 DE

El IMC es la medida más utilizada en la práctica clínica para evaluar la obesidad en la infancia. Sin embargo, su valor por sí solo no es suficiente para identificar a los niños con mayor riesgo cardiometabólico. La distribución de la grasa corporal juega un papel clave, y la circunferencia abdominal (CA) se ha reconocido como el mejor indicador clínico indirecto de acúmulo de grasa visceral (Janssen et al., 2005). Un aumento de CA se asocia con mayor riesgo de presión arterial elevada, dislipidemia y resistencia a la insulina, lo que refuerza su importancia en la evaluación del síndrome metabólico en la infancia (Freedman et al., 2009). El síndrome metabólico se diagnostica cuando se presentan al menos tres de los siguientes criterios, según la International Diabetes Federation (Zimmet et al., 2007).

Tabla 1. Criterios de síndrome metabólico en la infancia y adolescencia de la International Diabetes Federation (Zimmet et al., 2007)

Edad (años)	Obesidad central (CA)	Triglicéridos (mg/dL)	HDL-colesterol (mg/dL)	Presión arterial (mmHg)	Glucosa en ayunas (mg/dL)
6-10	≥ Percentil 90	–	–	–	–
10-16	≥ Percentil 90 o criterio adulto si es menor	≥150	<40	Sistólica >130, Diastólica >85	>100 o diagnóstico de DM2
>16 (criterios de adulto)	Varones: ≥94 cm, Mujeres: ≥80 cm	≥150	Varones: <40, Mujeres: <50	Sistólica >130, Diastólica >85	>100 o diagnóstico de DM2

Manifestaciones Clínicas

La obesidad infantil puede afectar de manera importante la calidad de vida del niño y aumentar el riesgo de desarrollar complicaciones metabólicas a largo plazo. Un signo clave es la adiposidad abdominal, que suele indicar obesidad central y está estrechamente relacionada con el desarrollo del síndrome metabólico (Murillo Vallés et al., 2019). Otras manifestaciones incluyen (Piquet et al., 2022; Romacho et al., 2014):

- Piel: Estrías cutáneas y *acanthosis nigricans*, signo de resistencia a la insulina (figura 3)
- Tolerancia al ejercicio: Fatiga, disnea y menor capacidad para la actividad física, promoviendo un círculo vicioso de inactividad y aumento de peso.
- Alteraciones hormonales: En adolescentes, irregularidades menstruales y riesgo de síndrome de ovario poliquístico (hiperandrogenismo). En niños y adolescentes posible relación con hipospadias y criptorquidia.
- Hipertensión arterial: Elevación inicial de la presión sistólica y, posteriormente, hipertensión diastólica.
- Perfil lipídico alterado: Niveles elevados de triglicéridos y LDL-colesterol, con reducción del HDL-colesterol.
- Enfermedad de hígado graso asociada a disfunción metabólica: Relacionado con resistencia a la insulina y riesgo de progresión asociada a Esteatohepatitis.
- Inflamación crónica de bajo grado: Aumento de proteína C reactiva de alta sensibilidad (hsCRP) y factores derivados del tejido adiposo como adipoquinas y citoquinas proinflamatorias (leptina, visfatina e IL-1beta) contribuyendo a la aterosclerosis temprana.

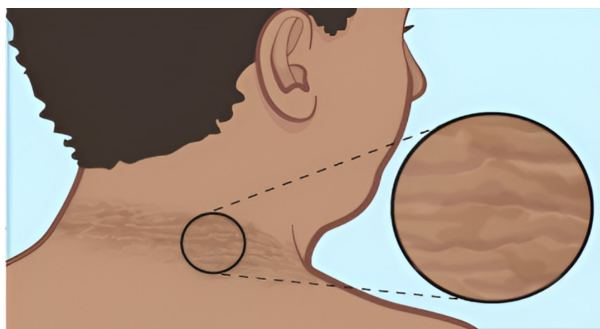


Figura 3. Ilustración mostrando *acanthosis nigricans*, creado con BioRender.

Tratamiento

El manejo de la obesidad infantil se basa en modificaciones del estilo de vida, con enfoque en alimentación saludable, actividad física y apoyo psicológico (Maffeis et al., 2023). Algunos puntos para subrayar (Maffeis et al., 2023):

- Dieta equilibrada: Reducción de azúcares y grasas saturadas, aumento de fibra y proteínas magras.
- Ejercicio físico: Al menos 60 minutos diarios de actividad moderada-intensa.
- Apoyo conductual: Terapia cognitivo-conductual para mejorar hábitos alimentarios y relación con la imagen corporal.
- Monitorización metabólica: Evaluación regular de glucosa, perfil lipídico y presión arterial.
- Tratamiento farmacológico: En casos seleccionados con comorbilidades, se considera metformina u otros fármacos.
- Cirugía bariátrica: Opcional en adolescentes con obesidad grave refractaria a otros tratamientos.

Complicaciones

La obesidad infantil aumenta el riesgo de enfermedades metabólicas y cardiovasculares a largo plazo (Maffeis et al., 2023):

- Diabetes tipo 2 y resistencia a la insulina.
- Hipertensión arterial y dislipidemia.
- Enfermedad del hígado graso no alcohólico.
- Síndrome de apnea obstructiva del sueño.
- Problemas ortopédicos: Dolor articular, epifisiolisis de la cabeza femoral.
- Impacto psicosocial: Baja autoestima, depresión y acoso escolar.

Cuidados de Enfermería

El rol de enfermería en la obesidad infantil y síndrome metabólico es fundamental para la prevención, detección y manejo de la enfermedad a través de la (Maffeis et al., 2023):

- Educación familiar: Promoción de hábitos saludables de alimentación y actividad física.
- Controles antropométricos: Evaluación del peso, IMC y circunferencia abdominal de forma