

**TERAPIA DOMICILIARIA EN PACIENTES CON ENFERMEDADES
LISOSOMALES DEL INSTITUTO PRIVADO DE HEMATOLOGÍA
INVESTIGACIÓN CLÍNICA: Impacto en la Gestión de Salud durante el primer
semestre del año 2024**

HOME THERAPY IN PATIENTS WITH LYSOSOMAL DISEASES AT THE PRIVATE
INSTITUTE OF HEMATOLOGY CLINICAL RESEARCH: Impact on Health Management
during the first half of 2024.

Vázquez de López, Lucia Basilia
luvazque281173@gmail.com

RESUMEN

El objetivo general de la presente investigación es evaluar el impacto de la terapia domiciliaria en pacientes con enfermedades Lisosomales del Instituto Privado de Hematología Investigación clínica en la gestión de salud durante el primer semestre del año 2024. En el marco metodológico de la investigación, fue empleado un enfoque de diseño mixto que combino elementos cualitativos y cuantitativos cuyas técnicas de recolección de datos fueron las entrevista y la encuesta. Se analizan tres objetivos principales: el uso de recursos médicos, la reducción de hospitalizaciones y la mejora de la calidad de vida. Los hallazgos indican que la terapia domiciliaria optimiza la utilización de recursos al permitir que los pacientes reciban tratamiento en casa, lo que reduce la carga sobre los servicios hospitalarios y mejora la adherencia al tratamiento. También se observa una disminución significativa en las hospitalizaciones y una menor exposición a infecciones, contribuyendo así a una mejor calidad de vida. Los pacientes reportan un aumento en su satisfacción y bienestar emocional gracias a la comodidad del entorno familiar. A pesar de estos beneficios, persiste la necesidad de consultas médicas regulares para un monitoreo efectivo. La terapia domiciliaria es una alternativa prometedora para el manejo de enfermedades lisosomales, ofreciendo beneficios tanto en la atención médica como en la calidad de vida de los pacientes.

PALABRAS CLAVES: Enfermedades Lisosomales. Gestión de Salud. Reemplazo Enzimático. Terapia domiciliaria.

ABSTRACT

The general objective of this research is to evaluate the impact of home therapy in patients with Lysosomal diseases at the Private Institute of Hematology and Clinical Research in health management during the first half of 2024. In the methodological framework of the research, a mixed-design approach was employed, combining qualitative and quantitative elements, with data collection techniques including interviews and surveys. Three main objectives are analyzed: the use of medical resources, the reduction of hospitalizations, and the improvement of quality of life. The findings indicate that home therapy optimizes the use of resources by allowing patients to receive treatment at home, which reduces the burden on hospital services and improves treatment adherence. A significant decrease in hospitalizations and reduced exposure to infections are also observed, contributing to a better quality of life. Patients report an increase in their satisfaction and emotional well-being due to the comfort of the family environment. Despite these benefits, there remains a need for regular medical consultations for effective monitoring. Home therapy is a promising alternative for the management of lysosomal diseases, offering benefits in both medical care and quality of life for patients.

KEYWORDS: Lysosomal Diseases. Health Management. Enzyme Replacement. Home Therapy

1. INTRODUCCIÓN

Programa de Atención Integral a Pacientes con Enfermedades Lisosomales (PAIPEL) Tiene como misión brindar una atención integral a personas con Enfermedades Lisosomales en estrecha asociación con los centros de tratamiento ya existentes y los que eventualmente se creen, sean o no parte de la Red del Ministerio Salud Pública y Bienestar Social.

Este programa promueve la infusión domiciliaria como estrategia viable para lograr sus objetivos, entendidos como el trato digno e igualitario, la asistencia psicomédico – sanitaria, la educación preventiva y el acceso libre y gratuito al Sistema Nacional de Salud.

De este modo, el objetivo general de este estudio es evaluar el impacto de la terapia domiciliaria en pacientes con enfermedades Lisosomales del Instituto Privado de Hematología Investigación clínica en la gestión de salud durante el primer semestre del año 2024.

En cuanto al marco metodológico, es un estudio de diseño Exploratorio Secuencial, mixto, es decir, aquel que colecciona datos cualitativos y cuantitativos para su análisis y consideración. El Instrumento, como técnica se utilizó el cuestionario de guía de preguntas (entrevistas semiestructuradas). Que hacen a lo cualitativo, con cuyos resultados se elaboró una encuesta de preguntas cerradas que hacen a resultados cuantitativos.

En cuanto a su estructura: El presente trabajo de investigación está ordenado en cinco secciones para su mejor comprensión:

En el marco introductorio se describe el planteamiento del problema, preguntas de investigación, objetivos propuestos, justificación del estudio, viabilidad y la estructura del trabajo.

En el marco teórico se expone tres puntos principales como variables, estas son: Uso de Recursos Médicos, Reducción de Hospitalización y Calidad de vida de los pacientes con enfermedades lisosomales que serán influenciadas por la terapia domiciliaria.

En el marco metodológico se exponen los aspectos utilizados en el transcurso de la investigación, tales como: Descripción del lugar del estudio, enfoque de la investigación, diseño de investigación (Diseño Genérico), tipo de Investigación (Diseño Específico), los instrumentos de recolección de datos, la población y muestra, la línea de Investigación y las estrategias metodológicas.

En el marco analítico se presentan el análisis e interpretación de los resultados que dieron respuesta a las preguntas de investigaciones tanto generales como específicas.

En el quinto y último apartado se dejan sentadas las conclusiones, recomendaciones, cuestiones éticas y la bibliografía utilizada.

2. MATERIALES Y METODOLOGÍA

2.1-Delimitación

□ Delimitación Temporal: El estudio se llevó a cabo durante el primer semestre del año 2024. Este período ha sido seleccionado para evaluar de manera exhaustiva el impacto de la terapia domiciliaria en un tiempo suficiente que permita observar cambios significativos en la gestión de salud, incluyendo la reducción de hospitalizaciones, la satisfacción de los pacientes y el uso de recursos médicos.

□ Delimitación Espacial: El estudio se realizó en el contexto del Instituto Privado de Hematología Investigación clínica (IPHIC) de Paraguay. La investigación se centró específicamente en los pacientes con enfermedades lisosomales atendidos por el IPHIC, quienes participaron en el programa de terapia domiciliaria implementado por esta institución. Esta delimitación espacial permitió un análisis detallado y contextualizado de los efectos de la terapia domiciliaria dentro de una institución de salud particular, facilitando la obtención de datos precisos y relevantes para la toma de decisiones en el ámbito de la gestión de salud.

2.2- Limitaciones

□ Tamaño de la Muestra: Dado que las enfermedades lisosomales son condiciones raras, el número de pacientes disponibles para participar en el estudio puede ser limitado. Un tamaño de muestra pequeño podría afectar la generalización de los resultados y la capacidad de detectar diferencias significativas en las variables estudiadas.

□ Adherencia al Tratamiento Domiciliario: La eficacia de la terapia domiciliaria depende en gran medida de la adherencia de los pacientes y sus familias al régimen de tratamiento.

Variaciones en la adherencia podrían influir en los resultados, complicando la interpretación de los datos sobre la efectividad y el impacto de la terapia domiciliaria.

□ **Recopilación de Datos:** La precisión y consistencia en la recopilación de datos pueden verse afectadas por la dependencia de auto-reportes de los pacientes y sus cuidadores.

Problemas como el sesgo de memoria, la falta de registros precisos y la variabilidad en la comprensión de las instrucciones pueden introducir errores en los datos recopilados.

□ **Factores Externos:** Durante el período del estudio, pueden ocurrir eventos externos imprevistos, como cambios en las políticas de salud, crisis económicas, o brotes de enfermedades que alteren el entorno de atención sanitaria. Estos factores externos pueden influir en los resultados del estudio, dificultando la atribución de cambios específicos a la intervención de terapia domiciliaria.

2.3- Enfoque:

El enfoque de investigación seleccionado para este estudio fue mixto, combinando la recopilación de datos cualitativos y cuantitativos. Esta elección se basó en la comprensión de que una perspectiva integral es esencial para abordar la complejidad del impacto de la terapia domiciliaria en pacientes con enfermedades lisosomales atendidos en el Instituto Privado de Hematología durante el primer semestre del año 2024. La investigación en el ámbito de la salud no se limita a números y estadísticas, sino que también requiere una comprensión profunda de las experiencias y percepciones de los pacientes, familiares y profesionales de la salud. Siguiendo la recomendación de Hernández Sampieri, Fernández Collado y Baptista Lucio (2010) sobre la posibilidad de trabajar en forma multimodal, este enfoque mixto permitió capturar una gama completa de datos y enriquecer la investigación con diferentes perspectivas.

La recopilación de datos cualitativos implicó entrevistas en profundidad con pacientes, familiares y profesionales de la salud para obtener sus percepciones y experiencias personales en relación con la terapia domiciliaria. Estas entrevistas permitieron comprender cómo los pacientes y sus cuidadores perciben la atención domiciliaria en términos de satisfacción, calidad de vida y desafíos enfrentados. Además, se recopilaron testimonios de los profesionales de la salud sobre su experiencia en la implementación de este modelo de atención y su impacto en la gestión de recursos médicos.

Por otro lado, la recopilación de datos cuantitativos se centró en mediciones precisas de variables como la frecuencia de hospitalizaciones, la duración de las estancias hospitalarias y el uso de recursos médicos. Estos datos numéricos se sometieron en análisis estadísticos rigurosos para identificar patrones y relaciones significativas. Por ejemplo, se analizó el número de hospitalizaciones por paciente antes y después de la implementación de la terapia domiciliaria, así como la disponibilidad y uso de equipos médicos en el hogar.

Esta combinación de métodos permitió una visión holística de la problemática y una comprensión más completa de cómo la terapia domiciliaria afecta la gestión de salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades lisosomales. El enfoque mixto en la investigación se alinea con el objetivo de proporcionar resultados valiosos y aplicables para el

Instituto Privado de Hematología y enriquecer el conocimiento en el campo de la salud pública.

2.4-Diseño de Investigación (Diseño Genérico)

El diseño metodológico seleccionado para esta investigación se basó en un enfoque secuencial. Este enfoque implica la recolección secuencial de datos, comenzando con un tipo de datos (ya sea cualitativos o cuantitativos) y procediendo a su análisis antes de pasar a la recolección y análisis del otro tipo de datos. Este enfoque se alinea con la recomendación de Hernández Sampieri, Fernández Collado y Baptista Lucio (2010), que sugiere la posibilidad de trabajar en forma secuencial para obtener una comprensión más completa y rica de un problema de investigación.

En la primera fase de la investigación, se llevó a cabo la recolección de datos cualitativos. Esto incluyó entrevistas en profundidad con pacientes, familiares y profesionales de la salud del Instituto Privado de Hematología. El objetivo de estas entrevistas fue explorar sus percepciones y experiencias personales en relación con la terapia domiciliaria, abarcando aspectos como la satisfacción con el tratamiento, los cambios percibidos en la calidad de vida y los desafíos enfrentados durante la implementación de la atención domiciliaria.

Posteriormente, en la segunda fase, se procedió a la recolección de datos cuantitativos. Esto implicó la recopilación de datos precisos sobre variables como la frecuencia de hospitalizaciones, la duración de las estancias hospitalarias y el uso de recursos médicos. Estos datos numéricos se sometieron a un análisis estadístico exhaustivo para identificar patrones y relaciones significativas que puedan informar sobre el impacto de la terapia domiciliaria en la gestión de salud de los pacientes.

En la tercera y última fase, se realizó un análisis conjunto de los datos cualitativos y cuantitativos para proporcionar una visión integral de cómo la terapia domiciliaria afecta la gestión de salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades lisosomales. Este enfoque secuencial en la metodología de la investigación permitió una comprensión profunda y multifacética de la problemática planteada y contribuyó al enriquecimiento del conocimiento en el campo de la salud pública. Al integrar las perspectivas cualitativas y cuantitativas, se obtuvieron resultados más robustos y aplicables, beneficiando tanto al Instituto Privado de Hematología como a otras instituciones que buscan implementar programas similares de atención domiciliaria.

2.5- Tipo de Investigación (Diseño Específico)

Para la presente investigación, se eligió un enfoque de Diseño Exploratorio Secuencial (DEXPLOS) en su modalidad comparativa, siguiendo la recomendación de Hernández Sampieri, Fernández Collado y Baptista Lucio (2010). Este diseño se caracterizó por una primera fase en la que se recopilan y analizan datos cualitativos para explorar un fenómeno. En esta etapa, se generó una base de datos cualitativos a través de entrevistas con pacientes, familiares y profesionales de la salud del Instituto Privado de Hematología. Estos datos proporcionaron una comprensión profunda de las percepciones y experiencias personales en

relación con la terapia domiciliaria y su influencia en la gestión de salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades lisosomales.

Posteriormente, en una segunda etapa, se recogieron y analizaron datos cuantitativos, centrándose en la medición precisa de variables como la frecuencia de hospitalizaciones, la duración de las estancias hospitalarias y el uso de recursos médicos. Esta fase cuantitativa se basó en una metodología rigurosa de medición y análisis estadístico. Aunque esta fase no se construye completamente sobre la plataforma de la primera, se tuvieron en cuenta los resultados iniciales en la interpretación y elaboración del reporte del estudio.

El diseño DEXPLOS, en su modalidad comparativa, permitió una exploración exhaustiva del fenómeno de estudio al combinar datos cualitativos y cuantitativos. En este caso, se otorgó prioridad a los datos cuantitativos, lo que significa que la fase cuantitativa se realiza de manera más extensa. La comparación e integración de los descubrimientos de ambas etapas en la interpretación final proporciono una visión integral del impacto de la terapia domiciliaria en la gestión de salud de los pacientes con enfermedades lisosomales del Instituto Privado de Hematología durante el primer semestre del año 2024.

Este enfoque metodológico permitió una comprensión profunda y matizada de la problemática y enriquecerá el conocimiento en el campo de la salud pública. Al integrar las perspectivas cualitativas y cuantitativas, se obtuvieron resultados más robustos y aplicables, beneficiando tanto al Instituto Privado de Hematología como a otras instituciones que busquen implementar programas similares de atención domiciliaria

2.6- Técnica e Instrumento de Recolección de Datos

2.6.1-Recolección de Datos Cualitativos:

La recolección de datos cualitativos se realizó mediante entrevistas en profundidad con especialistas en terapia domiciliaria y gestión de salud. Esta técnica permitió obtener una comprensión detallada de las percepciones, experiencias y conocimientos de los expertos sobre la influencia de la terapia domiciliaria en pacientes con enfermedades lisosomales.

Técnica:

- Entrevistas en profundidad: Se llevó a cabo entrevistas semiestructuradas, lo que permitió a los entrevistados expresar libremente sus opiniones y experiencias, al tiempo que se asegura que se aborden todos los temas relevantes.

Instrumento:

- Guía de entrevista: Se diseñó una guía de entrevista que incluyó preguntas abiertas relacionadas con:
 - o La efectividad de la terapia domiciliaria en la mejora de la calidad de vida de los pacientes.
 - o La percepción de los especialistas sobre la reducción de hospitalizaciones y estancias hospitalarias.
 - o Las implicaciones de la terapia domiciliaria en el uso de recursos médicos.

- o Recomendaciones y mejores prácticas para implementar y mejorar la terapia domiciliaria en pacientes con enfermedades lisosomales.

Esta guía sirvió como un marco flexible para conducir las entrevistas, permitiendo al investigador profundizar en los temas de interés y explorar áreas emergentes durante la conversación.

2.6.2-Recolección de Datos Cuantitativos:

La recolección de datos cuantitativos se llevó a cabo mediante la administración de encuestas estructuradas a los pacientes con enfermedades lisosomales del Instituto Privado de Hematología. Esta técnica permitió la recopilación de datos numéricos que pueden ser analizados estadísticamente para identificar patrones y relaciones significativas.

Técnica:

- Encuestas estructuradas: Se utilizó encuestas con preguntas cerradas y escalas de Likert para obtener respuestas cuantificables sobre diversos aspectos de la terapia domiciliaria.

Instrumento:

- Cuestionario: Se diseñó un cuestionario estructurado que incluyo secciones relacionadas con:
 - o Datos demográficos: Edad, género, etapa de la enfermedad, etc.
 - o Frecuencia y duración de las sesiones de terapia domiciliaria.
 - o Número de hospitalizaciones y estancias hospitalarias antes y después de iniciar la terapia domiciliaria.
 - o Evaluación de la satisfacción con la terapia domiciliaria mediante escalas de Likert.
 - o Evaluación de la calidad de vida utilizando instrumentos validados como el SF-36 (Cuestionario de Salud SF-36).

Este cuestionario fue pilotado para asegurar su validez y fiabilidad antes de su administración a la muestra seleccionada.

2.6.3-Población y Muestra Cualitativa:

Para el enfoque cualitativo de esta investigación, la muestra estuvo compuesta por 3 especialistas en el tema de terapia domiciliaria y gestión de salud para pacientes con enfermedades lisosomales. Estos expertos aportaron una perspectiva valiosa y enriquecedora sobre la influencia de la terapia domiciliaria en la gestión de salud y la calidad de vida de los pacientes.

2.6.4-Población y Muestra Cuantitativa:

La población de interés para esta investigación estuvo compuesta por un total de 40 pacientes con enfermedades lisosomales atendidos por el Instituto Privado de Hematología durante el primer semestre del año 2024. Estos pacientes representaron el grupo objetivo principal de estudio, ya que su experiencia con la terapia domiciliaria fueron el foco del análisis.

Para llevar a cabo un estudio efectivo y detallado, se adoptó una muestra representativa compuesta por 40 pacientes del Instituto Privado de Hematología. Esta selección asegura que la muestra represente adecuadamente la diversidad de edades, géneros y etapas de desarrollo de la enfermedad presentes en la población de estudio, lo que permitirá obtener resultados significativos y aplicables para cada grupo de pacientes.

3. RESULTADOS

Objetivo 1: Describir las implicaciones de la terapia domiciliaria en el uso de recursos médicos para pacientes con enfermedades Lisosomales atendidos por el Instituto Privado de Hematología Investigación clínica

- Optimización de Recursos Médicos
- Viabilidad Económica y Ahorros
- Beneficios Sociales y Familiares
- Desafíos Logísticos y Administrativos

Objetivo 2: Establecer el impacto de la terapia domiciliaria en la reducción de hospitalizaciones y estancias hospitalarias de pacientes con enfermedades Lisosomales del Instituto Privado de Hematología Investigación clínica

- Reducción de Hospitalizaciones y Estancias Hospitalarias
- Menor Exposición a Ambientes Hospitalarios y Gérmenes Resistentes
- Necesidad Continua de Consultas Médicas Regulares

Objetivo 3: Determinar cómo afecta la terapia domiciliaria la satisfacción y calidad de vida de los pacientes con enfermedades Lisosomales del Instituto Privado de Hematología Investigación clínica.

- Satisfacción General y Comodidad
- Calidad de Vida y Bienestar Emocional

4. CONCLUSIONES

La evaluación del impacto de la terapia domiciliaria en pacientes con enfermedades lisosomales del Instituto Privado de Hematología e Investigación Clínica durante el primer semestre de 2024 ha demostrado que este enfoque presenta numerosos beneficios. Entre ellos, destaca una significativa reducción en la frecuencia de hospitalizaciones, lo que no solo alivia la carga sobre el sistema de salud, sino que también mejora la calidad de vida de los pacientes al evitar desplazamientos y largas estancias hospitalarias. Al recibir el tratamiento en casa, los pacientes experimentan un entorno más familiar y cómodo, lo que contribuye a una mayor adherencia al tratamiento y una menor interrupción de su vida diaria.

Asimismo, la terapia domiciliaria ha permitido un uso más eficiente de los recursos médicos. La asignación de profesionales capacitados para brindar cuidados en el hogar ha optimizado la distribución de personal en las instalaciones hospitalarias, reduciendo la presión sobre los

centros de atención y permitiendo una atención más personalizada en el hogar. Este modelo de atención ha demostrado ser especialmente beneficioso en el manejo de enfermedades crónicas como las lisosomales, donde los pacientes requieren tratamientos continuos y especializados.

Otro aspecto relevante es el impacto positivo en el bienestar emocional de los pacientes. Al estar rodeados de sus familiares y en un ambiente controlado, muchos han reportado una disminución del estrés y una mayor satisfacción con su tratamiento. En conjunto, los resultados de esta evaluación subrayan que la terapia domiciliaria no solo es una alternativa eficaz desde el punto de vista médico, sino que también tiene un profundo impacto en la mejora del bienestar general y en la optimización de los recursos del sistema de salud

5. REFERENCIAS

1. Asistencia Médica Legal. (2020-2024). Recursos Médicos para el sector de Salud. Recuperado de:
<https://www.asistenciamedicolegal.com/single-post/c%C3%B3mo-mejorar-el-uso-de-recursos-m%C3%A9dicos-para-el-sector-salud#:~:text=Dentro%20de%20la%20categorizaci%C3%B3n%20%E2%80%9Crecursos,de%20los%20centros%20de%20salud.>
2. Wordpress.com. Recursos del sistema de salud. Recuperado de:
https://saludpublicauba.wordpress.com/wp-content/uploads/2018/11/sp2m2-recursos_sistema_salud.pdf
3. Información básica sobre recursos del Sistema Nacional de Salud, 2001. Salud Publica Mex [Internet]. 2002;44(5):476–85. Recuperado de:
https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0036-36342002000500012
4. Alicante CE. Enfermedades raras y enfermeras: un dúo muy dinámico [Internet]. Colegio de Enfermería de Alicante. Recuperado de:
<https://www.enferalicante.org/detalleNoticias.php?id=1108>
5. Victoria García-Viniegras CR, González Benítez I. La categoría bienestar psicológico: Su relación con otras categorías sociales. Rev Cuba Med Gen Integral [Internet]. 2000 [citado en setiembre 2024];16(6):586–92.
Recuperado de:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252000000600010
6. Pineda Rodríguez Mayerly; Correa Gómez Melissa. Estrategias para la reducción de la estancia hospitalaria prolongada, implementadas en el Sistema de Salud Colombiano entre el periodo 2011-2021. [Tesis de Grado]. Medellín: Repositorio Institucional Universidad de Antioquia; 2022. Recuperado de:

- https://bibliotecadigital.udea.edu.co/dspace/bitstream/10495/32873/1/RodriguezMayerli_GomezMelissa_2022_ReducccionEstanciaHospitalaria.pdf.
7. Camelo Hernández. Cuidado de Enfermería a las personas con enfermedades de depósito lisosomal y sus familias. Universidad de la Sabana; 2015. Recuperado de:
<https://intellectum.unisabana.edu.co/bitstream/handle/10818/16098/Yamid%20Ferney%20Camelo%20Hernandez%20tesis%29.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
8. Calderon Rivera Zhara Isabel; Solis Caicedo Diana Marcela. Calidad de vida en personas con enfermedades raras. Colombia; 2021. Recupero de:
<https://repositorio.uceva.edu.co/bitstream/handle/20.500.12993/2963/T00032194.pdf?sequence=1&isAllowed=y>.
9. DEMCZKO.MATT. Introducción a las enfermedades de depósito lisosomal [Internet]. Manual MSD versión para público general. Manuales MSD; 2019. Recuperado de:
<https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/trastornos-metab%C3%B3licos-hereditarios/introducci%C3%B3n-a-las-enfermedades-de-dep%C3%B3sito-lisosomal>
10. Enfermedades por depósito lisosomal | CHILDREN’S HEALTH [Internet]. Childrens.com. 2023. Recuperado de:
<https://es.childrens.com/specialties-services/conditions/lysosomal-storage-diseases#:~:text=Las%20enfermedades%20por%20dep%C3%B3sito%20lisosomal%20son%20causadas%20por%20genes,transmiten%20de%20padres%20a%20hijos.>
11. García Díaz JD, Mesa Latorre JM, Corps Fernández D, Valbuena Parra A. Enfermedades por depósito lisosomal. Medicine - Programa de Formación Médica Continuada Acreditado. 2016 Oct;12(19):1072–81. Recuperado de:
<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0304541216301664>
12. Labrune P, Trioche Eberschweiler P, Mollet Boudjemline A, Hubert Buron A, Gajdos V. Glucogenosis. EMC - Pediatría [Internet]. 2010 Jan 1;45(3):1–13. Recuperado de:
<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1245178910701700>
13. GLUCOGENOSIS ¿Qué es? [Internet]. Recuperado de:
https://www.pacientesemergen.es/docsArticulos/1_70.pdf
14. <https://aeefegaucher.es/datos/anexoenferlisosomal.pdf>
15. Mucopolisacaridosis tipo I: MedlinePlus enciclopedia médica [Internet]. medlineplus.gov. Recuperado de:
[https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001204.htm#:~:text=La%20mucopolisacaridosis%20tipo%20I%20\(MPS,glucosaminoglucanos%20\(anteriormente%20denominados%20mucopolisac%C3%A1ridos\).](https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001204.htm#:~:text=La%20mucopolisacaridosis%20tipo%20I%20(MPS,glucosaminoglucanos%20(anteriormente%20denominados%20mucopolisac%C3%A1ridos).)
16. <https://gruposedetrabajo.sefh.es/orpharsefh/guias-clinicas-sobre-eerr/esfingolipidosis>

17. Enfermedad de Gaucher [Internet]. medlineplus.gov. Recuperado de:
<https://medlineplus.gov/spanish/gaucherdisease.html#:~:text=La%20enfermedad%20de%20Gaucher%20es,a%20veces%2C%20en%20el%20cerebro.>
18. RECURSOS DEL SISTEMA DE SALUD [Internet]. Recuperado de:
https://saludpublicauba.wordpress.com/wp-content/uploads/2018/11/sp2m2-recursos_sistema_salud.pdf
19. Guillén-Navarro E, Domingo-Jiménez R. Tratamiento enzimático sustitutivo en las enfermedades lisosomales. Anales de Pediatría Continuada [Internet]. 2011 Mar 1;9(2):98–105. Recuperado de:
<https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-tratamiento-enzimatico-sustitutivo-las-enfermedades-S1696281811700142>
20. Hogar Salud IPS SAS. (2023). La Importancia de la Salud Medica Domiciliaria. Recuperado de:
<https://es.linkedin.com/pulse/la-importancia-de-atenci%C3%B3n-m%C3%A9dica-domiciliaria-hogarsalud-ips-sas>
21. Matt Demczko. Enfermedad de Gaucher. Recuperado Marzo 2024:
Enfermedad de Gaucher - Salud infantil - Manual MSD versión para público general (msdmanuals.com)
22. Enfermedades lisosomales. Sanofi – Genzyme. Manual de diagnóstico. Pag 19
23. Enfermedades lisosomales. Sanofi – Genzyme. Manual de diagnóstico. Pag 53
24. Mucopolisacaridosis tipo II: MedlinePlus enciclopedia médica [Internet]. medlineplus.gov. Recuperado de:
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001203.htm>
25. Enfermedades lisosomales. Sanofi – Genzyme. Manual de diagnóstico. Pag 59
26. Enfermedad de Fabry – newbornscreening.info [Internet]. Recuperado de:
<https://www.newbornscreening.info/es/enfermedad-de-fabry/>
27. Enfermedad de Fabry | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)– an NCATS Program [Internet]. rarediseases.info.nih.gov. Recuperado de:
<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11877/enfermedad-de-fabry>
28. Sanofi – genzyme pagina 32
29. Ministerio de Salud Publica y Bienestar Social. Pacientes lisosomales registrados. Paraguay: Ministerio de Salud Publica y Bienestar Social. Febrero 2024. Recuperado de:
<https://www.mspbs.gov.py/portal/25370/a-nivel-pais-existen-101-pacientes-lisosomales-registrados.html>
30. Ministerio de Salud Publica y Bienestar Social. Lanzamiento de protocolos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad Gaucher y la Infusión domiciliaria Paipel. Paraguay: Ministerio de Salud Publica y Bienestar Social. Febrero 2024. Recuperado de:

<https://www.mspbs.gov.py/portal/29391/lanzamiento-de-protocolos-de-diagnostico-tratamiento-y-seguimiento-de-la-enfermedad-de-gaucher-y-la-infusion-domiciliaria-del-paipel.html>