

Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la Argentina. (Prueba Piloto)

Universidad de Belgrano  
Facultad de Ciencias de la Salud  
Licenciatura en Nutrición  
Trabajo Final

**Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la Argentina. (Prueba Piloto)**

**Autor:** María Ana Angeleri – 1201-504

**Tutor:** Lic. Bernarda Pirovano

Agosto de 2004

Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la Argentina. (Prueba Piloto)

A mi marido y a mis tres hijitos.

## **Agradecimientos**

A la Lic. Bernarda Pirovano, por su empuje y entusiasmo que invitan a continuar trabajando.

A la profesora Malvina Segre, por su valioso tiempo dedicado a revisar el análisis estadístico de los resultados obtenidos.

A mis amigas y colegas: Luisina, Ivana, Mónica y Paz, por la colaboración que cada una me brindó.

A todas las profesionales encuestadas, por participar en esta investigación.

A la Universidad de Belgrano, especialmente al grupo de personas que trabajan desinteresadamente en el “Centro para el Estudio de Enfermedades Genéticas y Discapacidades”, por todo su apoyo y solidaridad.

## Índice

1. Resumen y palabras claves	6
1.1- Resumen	6
1.2- Palabras claves	7
2. Introducción	8
3. <b>CAPITULO I:</b> Pesquisa de Enfermedades Genéticas inaparentes al nacimiento	11
3.1- Enfermedades Genéticas	11
3.1.1- Concepto básico	11
3.2- Errores innatos del metabolismo	11
3.2.1- Concepto general	11
3.2.1.1- Fenilcetonuria	12
3.2.1.2- Hipotiroidismo Congénito	14
3.2.1.3- Fibrosis Quística	15
3.3- Pesquisa Neonatal	16
3.3.1- Concepto de pesquisa	16
3.3.2- La muestra	16
3.3.3- Generalidades	17
3.3.4- Criterios de inclusión para un Programa de Pesquisa Neonatal	18
3.4- Marco legal en la República Argentina	18
3.4.1- Marco regulatorio Nacional	18
3.4.2- Leyes del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires	19
3.5- Programas de Pesquisa Neonatal (PPN)	19
3.5.1- PPN de la Ciudad de Buenos Aires	19
3.5.1.1- Objetivos	20
3.5.1.2- Resultados	20
3.5.2- PPN de la Provincia de Buenos Aires	21
3.5.2.1- PRODYTEC	21
3.5.2.2- Objetivos	21
3.5.2.3- Resultados	22
4. <b>CAPITULO II:</b> La Comunicación interpersonal como instrumento de la Educación para la Salud	24
4.1- Concepto de comunicación	24
4.2- Estructura de la comunicación	24

4.2.1- Los elementos	24
4.2.2- El proceso	25
4.2.3- Las distorsiones de la comunicación	26
4.3- Fases de la comunicación	26
4.4- Funciones de la comunicación	27
4.5- Axiomas exploratorios de la comunicación	28
4.6- Educación para la Salud	30
4.6.1- Concepto y objetivo	30
<b>5. CAPITULO III: Descripción de la investigación</b>	<b>32</b>
5.1- Objetivos	32
5.1.1- General	32
5.1.2- Específicos	32
5.2- Metodología	32
5.3- Resultados	34
5.4- Conclusiones	38
<b>6. Anexos</b>	<b>40</b>
6.1- Anexo 1	40
6.2- Anexo 2	47
6.3- Anexo 3	48
6.4- Anexo 4	50
6.5- Anexo 5	53
6.6- Anexo 6	54
6.7- Anexo 7	57
6.8- Anexo 8	58
6.9- Anexo 9	59
6.10- Anexo 10	59
<b>7. Bibliografía</b>	<b>61</b>
7.1- Libros	61
7.2- Revistas	62
7.3- Internet	63

# 1- Resumen y palabras claves

## 1.1- Resumen

En la actualidad se reconocen más de 300 enfermedades humanas provocadas por errores congénitos del metabolismo.

Un gran número de estas patologías conducen a retraso del desarrollo físico y mental y en algunos casos, comprometen la vida del niño.

Muchos de estos trastornos son inaparentes al nacimiento. Esto hace necesaria la realización de las pruebas de pesquisa neonatal (PN).

En la Argentina es obligatoria y gratuita por ley la PN de Fenilcetonuria (PKU), Hipotiroidismo Congénito (HC) y Fibrosis Quística (FQ). Los porcentajes de cobertura de PN en nuestro país son bajos.

El tratamiento médico adecuado temprano posibilita evitar, en la gran mayoría de los casos, las consecuencias no deseadas.

El nutricionista forma parte integrante del equipo interdisciplinario de profesionales de la salud en el tratamiento de la Fenilcetonuria y de la Fibrosis Quística.

Se revisan conceptos sobre pesquisa neonatal de enfermedades metabólicas de detección obligatoria en la Argentina y la comunicación interpersonal como instrumento de la Educación para la Salud.

Estos conceptos se articulan en una investigación descriptiva y transversal. Se utiliza como instrumento para recopilar la información un cuestionario que se aplica a 49 profesionales de la nutrición. Se determina si las personas encuestadas, poseen el conocimiento clínico sobre las enfermedades PKU, HC y FQ; si conocen el significado de la PN, la Prueba del Talón y su importancia, y además si difunden esta información a las pacientes consideradas de riesgo a fin de hacer prevención secundaria.

Un porcentaje cercano al 100 de las personas encuestadas manifiestan conocer clínicamente las enfermedades genéticas metabólicas (EGM), PKU, HC, FQ y la importancia de su detección precoz para la aplicación de medidas de prevención secundaria. Sin embargo los porcentajes obtenidos sobre el conocimiento cabal de estas medidas es de 27. Esto indica que solo 14 personas, del grupo encuestado, poseen los conocimientos adecuados sobre PN, PT y su utilidad. De éstas un 2% difunde dichos conocimientos habitualmente, un 2% lo hace a veces y un 23% no comunica nunca estas medidas preventivas a las pacientes embarazadas o púerperas.

Si aumentara el conocimiento de la población sobre la importancia de la pesquisa neonatal de estas patologías, aumentaría la demanda de las pruebas de PN y los niveles de cobertura serían mayores junto con sus beneficios.

## **1.2- Palabras claves**

Pesquisa neonatal – Enfermedades genéticas metabólicas – Comunicación interpersonal – Educación para la Salud – Prevención secundaria.

## 2- Introducción

En la actualidad se reconocen más de 300 enfermedades humanas provocadas por errores congénitos del metabolismo. Este número aumenta a medida que aparecen nuevos conceptos y técnicas para la identificación de estos fenotipos bioquímicos<sup>1</sup>.

Un gran número de los trastornos metabólicos hereditarios mencionados se acompañan de cuadros clínicos graves, a menudo poco después del nacimiento. A muy breve plazo puede surgir retardo mental y afecciones neurológicas intensas<sup>2</sup>.

La ausencia de síntomas en el período neonatal impide al especialista neonatólogo o al pediatra efectuar un diagnóstico clínico precoz. Esto hace necesaria la realización de las pruebas de pesquisa neonatal (PN).

La pesquisa o screening (del inglés, rastreo) neonatal es comúnmente conocida como “análisis del talón” o “prueba del talón” y se practica habitualmente a los recién nacidos entre las 48 horas y el quinto día de vida<sup>3</sup>. Las enfermedades genéticas metabólicas presentan alteraciones bioquímicas que permiten efectuar un diagnóstico certero en los primeros días de vida con un simple análisis de sangre<sup>4</sup>.

Los programas de pesquisa neonatal se han convertido en uno de los aspectos más aceptados de la medicina pediátrica preventiva. Están fundamentalmente dirigidos a la identificación precoz y tratamiento de enfermedades genéticas metabólicas (EGM) inaparentes en el momento del nacimiento, que conducen a alteraciones serias como retraso del desarrollo físico y mental y en algunos casos, comprometer la vida del niño. El tratamiento médico adecuado temprano posibilita evitar, en la gran mayoría de los casos, las consecuencias no deseadas sin comprometer la calidad de vida del niño y su familia<sup>5</sup>.

Las pacientes embarazadas o puérperas son consideradas población de riesgo para recibir medidas preventivas. Estas acaban de dar a luz o están próximas a ello y esos recién nacidos deben ser sometidos a las pruebas de PN.

En la República Argentina, según un marco regulatorio nacional, es obligatoria y gratuita la PN de las enfermedades metabólicas: Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito y Fibrosis Quística<sup>6</sup>.

---

<sup>1</sup> Saudubray JM, Charpentier Ch, Scriver, Mc Graw-Hill, USA, 2001, Clinical Phenotypes: Diagnosis/Algorithms, 66:1327-1397.

<sup>2</sup> Mahan LK, Escott-Stump S, Nutrición y Dietoterapia, de Krausse, Mc Graw-Hill Interamericana 9<sup>o</sup> Edición, 1999, Atención Nutricional en Trastornos Metabólicos, 41:925-948.

<sup>3</sup> Newborn Screening Fact Sheets. Committe on Genetics. Vol. 98:3, 473-501. 1996.

<sup>4</sup> Guthrie R, Susi A, “A simple phenylalanine meted for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants” en Pediatrics, 1963, vol 32 N<sup>o</sup>3 338-343.

<sup>5</sup> Gruñeiro L, Chiesa a, Prieto L y col. “Prevención de la discapacidad mental y física que originan enfermedades genéticas y metabólicas inaparentes al nacimiento: Experiencia en Argentina” en Documentos50/98, Fundación de Endocrinología Infantil (FEI), 1999.

<sup>6</sup> Leyes N<sup>o</sup> 23413, 23874, 24438 respectivamente, ver Anexo 3.



El nutricionista forma parte integrante del equipo interdisciplinario de profesionales de la salud en el tratamiento de la Fenilcetonuria y de la Fibrosis Quística.

El profesional de la nutrición en su formación académica adquiere conocimientos y herramientas para hacer Educación Alimentaria y Nutricional (EAN) como uno de los pilares de tratamiento de numerosas patologías. También los aplican al individuo sano a fin de prevenir enfermedades y promocionar una vida saludable.

La EAN está contenida dentro de la Educación para la Salud<sup>7</sup>.

Comunicar y difundir información sobre temas de salud hacen a la prevención de enfermedades y de sus consecuencias indeseadas. Este es un rol agregado a la tradicional tarea asistencial de los miembros de equipos de profesionales de la salud.

El profesional de la nutrición tiene numerosas oportunidades para hacer Educación para la Salud. Los momentos de intercambio con la paciente embarazada o puérpera son espacios muy valiosos para la transmisión de información sobre la existencia de las EGM, sus consecuencias sino se detectan tempranamente y se instala el tratamiento adecuado, y sobre la existencia de una ley de pesquisa en la Argentina. La difusión de esta información es fundamental para hacer conocer a los pacientes y a la población este tema y actúe, al mismo tiempo, como instrumento para exigir el cumplimiento de la misma.

En el presente trabajo se pretende determinar si el nutricionista dentro del grupo encuestado, conoce y/o difunde a través de la comunicación a sus pacientes de riesgo esta información.

En el marco teórico se revisan brevemente conceptos sobre enfermedades genéticas, errores congénitos de metabolismo, somera descripción y tratamiento de las EMH de detección obligatoria en la Argentina, pesquisa neonatal y su importancia, la comunicación interpersonal, la Educación para la Salud, entre otros. Estos temas se articulan en un trabajo de investigación descriptivo y transversal que utiliza como instrumento un cuestionario aplicado a 49 profesionales de la nutrición, en el mes de mayo de 2004.

La cobertura estimada de PN, según los últimos datos publicados (2002), en la Ciudad de Buenos Aires es del 99.6%<sup>8</sup>, en la provincia de Buenos Aires es de 63% y en el resto de las provincias del interior del país es menos 10% con excepción de Chubut, Santa Fe, Santiago del Estero y Tucumán que es menos de 27%<sup>9</sup>.

La población no puede exigir el cumplimiento de la ley de pesquisa si no la conoce y no la comprende. Es importante, por lo tanto, difundir esta información.

La población se debe involucrar activamente primero en reconocer los problemas y necesidades que posee, y luego, en adoptar conductas que la conduzca a la solución de los mismos. Si la población tiene conocimiento de este tema y exige el cumplimiento de la ley de

---

<sup>7</sup> EAN, definición y rol de profesional de la nutrición, en Apunte de estudio, Educación alimentaria y nutricional, Carrera de Nutrición, Universidad del Salvador, 2001.

<sup>8</sup> Publicación de la Red de Pesquisa Neonatal, Coordinación Redes de Salud, Secretaría de Salud, Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

<sup>9</sup> Fuente : Fundación Bioquímica Argentina, 2002.

PN, los porcentajes de cobertura, sobre todo en el interior del país, podrían aumentar, traduciéndose en un mayor número de recién nacidos sometidos a la prueba del talón. A su vez, probablemente se detectarían más casos de algunas de estas EGM permitiendo comenzar con el tratamiento médico adecuado en forma temprana y evitando, en la gran mayoría de los casos, las consecuencias indeseadas sin comprometer la calidad de vida del niño y de su familia.

Esto además tiene una repercusión muy positiva para el país, preservando a su población sana y productiva.

En la Argentina se estima que nacen aproximadamente 300 niños por año afectados por EGM. Los individuos detectados y tratados a tiempo, evitarán la discapacidad mental severa e irreversible. Lejos de ser una carga para la sociedad, serán hombres y mujeres normales<sup>10</sup>.

Las consecuencias de estas enfermedades llevan, en general, a una mala calidad de vida, con necesidad de hospitalizaciones, incrementos en los costos de salud, mayores cargas familiares y sociales y, en última instancia son responsables de la existencia de individuos dependientes y poco productivos para la sociedad.

---

<sup>10</sup> Op. Cit. 5.

## **3- CAPITULO I: Pesquisa de Enfermedades Genéticas inaparentes al nacimiento**

### **3.1- Enfermedades Genéticas**

#### **3.1.1- Conceptos básicos**

Las mutaciones constituyen el origen de la mayoría de los trastornos genéticos. Se presentan cuando ocurren cambios en la información que contienen los genes para la síntesis de proteínas. Esto da lugar a proteínas anormales.

El código genético proporciona el fundamento para explicar la forma en la cual los defectos en las proteínas podrían causar una enfermedad genética. Se tiene la esperanza que la genética molecular contribuya a determinar sus causas y que también desarrolle métodos sensibles y confiables para su detección. Esta información sería importantísima para el diagnóstico y quizás para el tratamiento de estos padecimientos<sup>11</sup>.

Las enfermedades genéticas pueden clasificarse en tres clases principales:

1)- trastornos cromosómicos, 2)- trastornos monogénicos, y 3) trastornos multifactoriales.

Los trastornos cromosómicos incluyen condiciones donde existe un exceso o pérdida de cromosomas, deleción de una porción de un cromosoma o una translocación.

Los trastornos monogénicos involucran la participación de un solo gen mutante único. Se clasifican en a) autosómicos dominantes, b) autosómicos recesivos y c) ligados al cromosoma X. El término "dominante" significa que la mutación será evidente clínicamente, aun cuando sólo un cromosoma, del par, esté afectado (heterocigota). El término "recesivo" denota que ambos cromosomas (homocigota) deben estar afectados para que se expresen clínicamente. Los trastornos ligados al X son aquellos donde la mutación se encuentra en el cromosoma X.

Los trastornos multifactoriales involucran la interacción de un determinado número de genes y factores ambientales<sup>12</sup>.

### **3.2- Errores innatos del metabolismo**

#### **3.2.1- Concepto general**

La mutación de un gen específico puede afectar la estructura de la proteína que codifica, ya sea una enzima o una proteína no catalítica. La gran mayoría de los errores innatos del metabolismo involucran anomalías en una enzima o en proteínas transportadoras<sup>13</sup>. El

---

<sup>11</sup> Murray R, Granner D, Mayes P, Rodwell V, Bioquímica de Harper, 15ª edición, El Manual Moderno, México, 2001, 63:932-934.

<sup>12</sup> Op. Cit. 4.

<sup>13</sup> Op. Cit. 1.

concepto de “error innato o congénito del metabolismo” fue propuesto por primera vez por Sir Archibald Garrod<sup>14</sup> al inicio de 1900.

Un error innato del metabolismo constituye un trastorno genético donde se afecta una enzima específica, lo que produce un bloqueo metabólico con las posibles consecuencias patológicas<sup>15</sup>.

Las enfermedades metabólicas son el resultado final de un defecto enzimático intracelular, con la ausencia o menor actividad de una enzima o cofactor determinado. Casi todas estas enfermedades se heredan por mecanismos autosómicos recesivos<sup>16</sup>.

En la actualidad se conoce la existencia de un número muy grande de estas enfermedades que se pueden agrupar según si provocan desórdenes del metabolismo de los aminoácidos, de los ácidos grasos o de los hidratos de carbono<sup>17</sup>.

La mayoría de los trastornos mencionados tienen tratamiento nutricional. Los objetivos de la dietoterapia apuntan a la restricción del sustrato cuya vía metabólica se encuentra alterada; a la complementación de la cantidad del producto afectado, del cofactor enzimático; o a una combinación de todos los anteriores.

Casi todos los trastornos metabólicos hereditarios se acompañan de cuadros clínicos graves, a menudo poco después del nacimiento. A muy corto plazo puede surgir retardo mental y afecciones neurológicas intensas<sup>18</sup>.

Se describen, a continuación y en forma breve, las tres enfermedades genéticas metabólicas, de detección obligatoria y gratuita en la Argentina : Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito y Fibrosis Quística.

### **3.2.1.1- Fenilcetonuria**

La fenilcetonuria (PKU, abreviatura del inglés Phenylketonuria) clásica es una enfermedad metabólica, de herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por un desorden en la producción o en la actividad de la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH, abreviatura del inglés Phenylalanine Hydroxylase). Este defecto está condicionado genéticamente. El gen de la PAH se localiza en el brazo largo del cromosoma 12 y existen más de 300 mutaciones diferentes responsables de la alteración<sup>19</sup>.

La PAH es la enzima que cataliza la reacción de hidroxilación que convierte la fenilalanina en tirosina. Este es un importante paso en el catabolismo del aminoácido esencial

---

<sup>14</sup> (1857 – 1936) Médico inglés.

<sup>15</sup> Op. Cit. 4.

<sup>16</sup> Brusco OJ, Biblioteca de Medicina, Enfermedades metabólicas hereditarias, 18:176.

<sup>17</sup> Anexo 1, Tabla 1 fuente: material de trabajo, PKU Argentina.

<sup>18</sup> Mahan LK, Escott-Stump S, Nutrición y Dietoterapia, de Krausse, Mc Graw-Hill Interamericana 9ª Edición, 1999, Atención Nutricional en Trastornos Metabólicos, 41:925-948.

<sup>19</sup> American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Issues in Newborn Screening Pediatrics, Vol 89:2, 345-349, 1992.

fenilalanina. Los pacientes con esta alteración presentan niveles elevados de fenilalanina en sangre.

Existen distintas variantes de la enfermedad según sea la actividad residual de la enzima PAH: a)- la fenilcetonuria clásica, en la que la actividad residual de la PAH es menor del 1%, b)- la hiperfenilalaninemia moderada cuando la actividad enzimática está entre el 1 y el 5 % y c)- la hiperfenilalaninemia benigna con una actividad por encima del 5%<sup>20</sup>.

Se conocen también otras formas clínicas, que representan aproximadamente el 1% de la totalidad de los afectados de PKU, no dependientes directamente de un déficit de PAH. Una de ellas es la debida al déficit de dihidrobiopterina reductasa, enzima que actúa en el reciclaje de la biopterina que es cofactor de la enzima PAH. Esta alteración también está determinada genéticamente. La otra, es debido a un desorden en la síntesis de biopterina como consecuencias de desperfectos enzimáticos en este fluido.

En respuesta a estos desarreglos metabólicos se produce una acumulación en sangre de fenilalanina, siendo esto dañino para el sistema nervioso.

Los niños recién nacidos son aparentemente normales hasta los primeros meses de vida. Si no reciben un tratamiento oportuno y adecuado desarrollan una enfermedad neurológica. Esta se caracteriza por un retraso mental y motor importante, convulsiones, microcefalia. En forma progresiva pueden aparecer trastornos de la conducta, hiperactividad, comportamiento autista, entre otros síntomas<sup>21</sup>. Los estudios de resonancia magnética nuclear de cerebro, muestran áreas de desmielinización. El deterioro intelectual es progresivo, así como las alteraciones neurológicas en los pacientes que no siguen un tratamiento o lo han abandonado precozmente. La mayor parte de estos enfermos presentan una hipopigmentación en ojos, pelos y piel. Es característico el olor de la orina a moho-humedad, debido a la eliminación de ácido feniláctico<sup>22</sup>.

El tratamiento de la PKU es nutricional a través de la restricción dietética de fenilalanina. La cantidad de este aminoácido incluido en la dieta del paciente con PKU se ajusta a la tolerancia individual de cada uno de ellos. Esto depende de la actividad residual de la enzima PAH que a su vez determina los niveles de fenilalanina en sangre. Es importante que este tratamiento se continúe durante toda la vida para conservar una función intelectual normal<sup>23</sup>.

A través de la dietoterapia se busca aportar cantidades suficientes de fenilalanina, aminoácido esencial, para permitir el crecimiento y desarrollo normales, restringiendo al mismo tiempo su ingesta con el fin de reducir los niveles elevados del aminoácido en sangre y prevenir el retraso mental. Para lograr esto se reduce la ingesta de proteínas naturales, cuantificando la

---

<sup>20</sup> Salas-Salvado J, Bonada A, Trallero R, Saló M, Nutrición y dietética clínica, Mansson, Barcelona, 2000, 30:271-277.

<sup>21</sup> Overview of National Newborn Screening-NNSGRC,2000.

<sup>22</sup> Op. Cit. 12.

<sup>23</sup> Op. Cit. 10.

fenilalanina ingerida. Se debe proporcionar además, el aporte energético necesario para evitar el catabolismo proteico y para asegurar el óptimo crecimiento y desarrollo del niño<sup>24</sup>.

Este tratamiento se debe instalar lo más tempranamente posible a fin de evitar las consecuencias no deseadas.

La incidencia a nivel mundial de PKU clásica y sus variantes es 1:10000 recién nacidos vivos.

### 3.2.1.2- Hipotiroidismo Congénito

Esta enfermedad resulta de la inadecuada producción de hormona tiroidea por la glándula. La falla puede ser causada por defectos en la embriogénesis de la glándula tiroidea o por defectos en la síntesis de la hormona<sup>25</sup>. Los importantes avances en genética molecular han permitido caracterizar numerosos genes que son esenciales para el desarrollo normal y para la producción de la hormona por el eje hipotálamo-hipófiso-tiroideo. Mutaciones en varios de esos genes permiten hoy, dar explicaciones moleculares para un subgrupo de formas de HC esporádico y familiar.

Los defectos en uno de los múltiples pasos requeridos para síntesis normal de la hormona son responsables de un 10% de los casos de HC y se hereda dentro del grupo familiar. En la gran mayoría de los pacientes, el HC es espontáneo y se asocia con la disgenesia de la glándula tiroidea, defectos en el desarrollo que incluyen ausencia de tejido tiroideo detectable, glándula ectópica o hipoplásica. Los conocimientos moleculares del momento solo explican la minoría de los casos. Se piensa que la disgenesia de tiroides podría ser una enfermedad poligénica o tener una base multifactorial<sup>26</sup>.

La hormona tiroidea tiene un papel fundamental promoviendo el crecimiento y desarrollo normal del niño. Aumenta la actividad metabólica de casi todos los tejidos del cuerpo. Tiene efectos sobre el metabolismo energético, de nutrientes y de iones. Su papel es fundamental para el correcto desarrollo del sistema nervioso central, crecimiento neuronal, dendrítico y proceso de mielinización<sup>27</sup>.

Los pacientes que no se detectan y tratan precozmente, en los primeros días de vida, presentan retardo mental, grados variables de retardo en el crecimiento, alteraciones neurológicas, así como síntomas clásicos de hipometabolismo del hipotiroideo<sup>28</sup>: metabolismo basal bajo, constipación, bradicardia, mixedema, entre otros síntomas. Todos estos signos no están presentes en el momento del nacimiento.

---

<sup>24</sup> Nelson JK, Moxness KE, Jensen M, Gastineau C, Dietética y nutrición, Manual de la Clínica Mayo, Harcourt Brace, 7º edición, 1997.

<sup>25</sup> Kopp P, "Perspective: Genetics defects in the etiology of Congenital Hypothyroidism" en Endocrinology, vol 143, 6:2019-2024.

<sup>26</sup> Op. Cit. 17.

<sup>27</sup> Guyton AC, Hall JE, Fisiología y Fisiopatología, McGraw-Hill Interamericana, 6º edición, 50:599-606.

<sup>28</sup> Comité de la SAP, "Recomendaciones para los programas de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito" en Arch. Argent. Pediatr 2000; 98(4): 244.

El tratamiento se basa en la administración vía oral de dosis adecuadas de hormona tiroidea. Este se debe iniciarse lo antes posible, idealmente durante la primer semana de vida, para evitar el incremento del riesgo de retardo mental<sup>29</sup>.

El Hipotiroidismo congénito (HC) afecta a aproximadamente 1:3000 recién nacidos vivos a nivel mundial.

### 3.2.1.3- Fibrosis Quística

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética que se hereda por un mecanismo autosómico recesivo. Es causada por una mutación localizada en el brazo largo del cromosoma 7<sup>30</sup>. Este gen contiene la información para la producción de una proteína reguladora del intercambio de electrolitos a través de las membranas llamada CFTR (abreviatura del inglés Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator). Su anomalía produce una alteración en el transporte de cloro y de sodio en los órganos cubiertos por tejido epitelial. Afecta a diferentes órganos y sistemas<sup>31</sup>.

Los trastornos que este defecto genera, involucra casi por completo a todas las glándulas exocrinas por la secreción de un moco anormal espeso y adherente, que obstruye glándulas y conductos de diversos órganos. En el cuadro clínico predomina el ataque de las vías respiratorias, las glándulas salivales y sudoríparas, intestino, páncreas, hígado y aparato reproductor<sup>32</sup>.

Las complicaciones más severas que presentan estos pacientes son las graves afecciones pulmonares y respiratorias (bronquitis aguda y crónica, bronquiectasia, neumonía, entre otras). A nivel de aparato digestivo, los tapones de moco espeso aminoran la cantidad de enzimas digestivas liberadas desde el páncreas o el intestino delgado. La deficiencia enzimática resultante produce malabsorción de nutrientes que incluyen proteínas, grasas, almidones, vitaminas y minerales. Las personas con FQ están expuestas a un alto riesgo de presentar malnutrición<sup>33</sup>. Las necesidades nutricionales, en estos casos aumenta, pero con el proceso digestivo y la absorción de nutrientes alterados las metas nutricionales adecuadas son difíciles de alcanzar. Como consecuencia, la mayoría de los niños presentan retardo del crecimiento, déficit de peso en relación a la talla, retardo de la pubertad, deficiencia de ácidos grasos esenciales y de vitaminas, especialmente las liposolubles.

---

<sup>29</sup> Santucci Z, Ansaldi M, Patín J, Spécola N, Apezteguía M, Borrajo G, "Programa de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito de la provincia de Buenos Aires" en Arch.Argent.Pediatr 2002; 100(6) 456-467.

<sup>30</sup> Op. Cit.11.

<sup>31</sup> Segal E, Grenoville M, Macri C, Fernández A, "Consenso de Fibrosis Quística" en Arch. Argent.Pediatr. 1999, 97(3): 188.

<sup>32</sup> Op. Cit. 10.

<sup>33</sup> Mahan LK, Escott-Stump S, Nutrición y Dietoterapia, de Krausse, Mc Graw-Hill Interamericana 9º Edición, 1999, Atención Nutricional en Neuropatías, 34:773-789.

La reposición de enzimas pancreáticas (lipasas, amilasas y proteásas) es la primera terapia a emprender y así corregir en lo posible los procesos de digestión y de absorción deficientes.

El cuidado nutricional es fundamental. Por un lado, para corregir las alteraciones nutricionales que acompañan la enfermedad, como consecuencia de las complicaciones pulmonares recurrentes y las alteraciones digestoabsortivas y por el otro para lograr mejorar el crecimiento y el desarrollo del niño afectado<sup>34</sup>.

El diagnóstico y el tratamiento adecuado iniciado lo más tempranamente posible, permiten prolongar y mejorar la calidad de vida del niño que la padece.

La incidencia de esta enfermedad, a nivel mundial, es de 1:2500 recién nacidos vivos.

### **3.3-Pesquisa Neonatal**

#### **3.3.1- Concepto de pesquisa**

Los términos pesquisa y diagnóstico implican conceptos diferentes: pesquisa es “la detección en una población de individuos probablemente sanos (con métodos sencillos y aceptables para la población) de individuos probablemente enfermos”<sup>35</sup>. Diagnóstico es “la caracterización de la enfermedad con miras a efectuar un tratamiento”. De esto se deduce que los niños seleccionados por un determinado método de pesquisa deben ser sometidos posteriormente a los correspondientes procedimientos diagnósticos que permitan confirmar la enfermedad.

En un programa de pesquisa neonatal, los recién nacidos (RN) deben ser sometidos a la evaluación inicial, para realizar luego los estudios de confirmación en los casos que resulten positivos<sup>36</sup>.

#### **3.3.2- Muestra**

En la pesquisa se intenta detectar compuestos anormales, en cantidad y/o en calidad, en la sangre del recién nacido. La pesquisa neonatal se realiza a través de la comúnmente denominada “prueba del talón”.

La muestra de sangre se obtiene por medio de un ligero pinchacito del talón del bebé, a fin de obtener unas pocas gotas. Estas, se recogen en un papel de filtro absorbente especial<sup>37</sup>. Una vez que este material se seca (a temperatura ambiente por 4 horas) y que se completan todos los datos del RN y de la madre, se remite esta tarjeta al Laboratorio de Pesquisa donde se realizarán las determinaciones bioquímicas correspondientes<sup>38</sup>. La muestra puede enviarse

---

<sup>34</sup> Torresani ME, Cuidado Nutricional Pediátrico, Eudeba, Buenos Aires, 2001, 379-387.

<sup>35</sup> Lejarraga H, Krupltzky S, Guías para el desarrollo psicomotor del niño menor de seis años. Publicaciones Nestlé, Buenos Aires, 1997.

<sup>36</sup> Op. Cit. 21.

<sup>37</sup> Anexo 2, tarjeta de toma de muestra F.E.I. (Fundación de Endocrinología Infantil)

<sup>38</sup> Op. Cit. 3.



por correo. En caso que no se pueda enviar inmediatamente, es importante conservar esta muestra en una bolsa plástica dentro de la heladera hasta su envío.

El período ideal para la obtención de la muestra es entre las 48 horas y el 5º día de vida, aunque son aceptables muestras hasta el mes de edad<sup>39</sup>.

La muestra puede tomarse en la maternidad, o bien, en el consultorio del médico o bioquímico. No es necesario que el bebé esté en ayunas.

### **3.3.3- Generalidades**

En nuestros días y a nivel mundial, se reconoce la pesquisa neonatal de diversas enfermedades metabólicas como uno de los programas preventivos esenciales en Salud Pública. Especialmente aquellas que puedan provocar discapacidad mental irreversible, muerte o secuelas que con un diagnóstico temprano y tratamiento oportuno y adecuado, puedan evitarse.

Los programas de detección precoz o de screening neonatal se han convertido en uno de los aspectos de mayor vigencia en la medicina preventiva pediátrica actual. Están fundamentalmente dirigidos a la detección precoz, confirmación y tratamiento de enfermedades genéticas metabólicas inaparentes en el momento del nacimiento, que llevan a discapacidades más o menos severas en los individuos donde el tratamiento médico adecuado no se inició precozmente.

El interés de la pesquisa neonatal fue creciendo desde sus comienzos en la década del 60 con los trabajos de Guthrie sobre fenilcetonuria hasta convertirse actualmente en una de las áreas de mayor crecimiento de la medicina.

En 1961 Bob Guthrie (1916-1995) desarrolló el método de la sangre en papel, como muestra de análisis. Los constituyentes de la sangre podrían ser estables en muestras de la misma secadas en papel de filtro. Esto fue un presagio que no sólo los aminoácidos sino también las hormonas, polipéptidos, gran variedad de proteínas plasmáticas y celulares incluyendo enzimas y anticuerpos, podrían ser fidedignamente detectadas y cuantificadas en muestras de 2 a 6 microlitros de sangre entera<sup>40</sup>.

Las enfermedades por errores congénitos del metabolismo conocidas son más de 300<sup>41</sup>. Muchas de ellas tienen tratamiento nutricional.

En la República Argentina las enfermedades de pesquisa neonatal obligatorias y gratuitas son: Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito y Fibrosis Quística.

---

<sup>39</sup> Op.Cit. 11.

<sup>40</sup> Op. Cit. 30.

<sup>41</sup> Op. Cit. 1.

### **3.3.4- Criterios de inclusión para participar en un programa de pesquisa**

Los criterios que debe cumplir una enfermedad para ser incluida en un programa de pesquisa neonatal<sup>42</sup> son los siguientes:

- 1- La enfermedad no diagnosticada en el período neonatal causa una severa morbilidad (mental y/o física) y/o mortalidad.
- 2- El examen clínico no identifica la enfermedad en el período neonatal (enfermedad inaparente al nacer).
- 3- Existe un tratamiento efectivo y disponible.
- 4- El tratamiento precoz asegura un significativo mejor pronóstico.
- 5- La incidencia de la enfermedad debe ser relativamente elevada (mayor de 1:10000 a 1:15000 recién nacidos).
- 6- Debe existir un ensayo analítico rápido, simple, confiable y de bajo costo económico.

Las enfermedades mencionadas cumplen con todos los requisitos. El HC tiene una mayor frecuencia, afecta a 1 de cada 3000 recién nacidos, mientras que la PKU lo hace en 1 de cada 15000 nacidos vivos<sup>43</sup>, en la Argentina.

El screening neonatal no es un análisis bioquímico sino un programa integral formado por varios componentes para la sistemática detección y tratamiento de todos los pacientes afectados. Según la Academia Americana de Pediatría un programa de pesquisa neonatal comprende<sup>44</sup>:

- a)- Educación de los padres y pediatras sobre la pesquisa.
- b)- Recolección y transporte confiables de las muestras.
- c)- Realización rápida y confiable del test de la pesquisa.
- d)- Pronta ubicación y seguimiento del individuo con test anormal.
- e)- Diagnóstico de certeza con test confirmatorios.
- f)- Educación, consejo genético y apoyo psicológico de las familias con niños afectados.
- g)- Manejo y tratamiento adecuado de los pacientes.
- h)- Evaluación sistemática de la evolución.

### **3.4-Marco legal en la República Argentina**

#### **3.4.1- Marco Regulatorio Nacional<sup>45</sup>**

Ley 23413. Sancionada el 10 de octubre de 1986. Establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de Fenilcetonuria.

Ley 23874. Sancionada el 28 de septiembre de 1990. Agrega la detección precoz de Hipotiroidismo Congénito.

---

<sup>42</sup> National Academy of Science. Committee of screening for inborn errors of Metabolic Genetic Screening, 1995.

<sup>43</sup> Op. Cit. 5.

<sup>44</sup> Op. Cit. 2 y 11.

<sup>45</sup> Anexo 3, Leyes Nacionales

Decreto reglamentario 1316/94. Publicado el 4 de agosto de 1994. Reglamenta las leyes 23413 y 23874 en cuanto al plazo de realización de las determinaciones y a los responsables de la realización de la pesquisa.

Ley 24438. Sancionada el 21 de diciembre de 1994. Agrega la detección de Fibrosis Quística.

Resolución 508/96, Ministerio de Salud y Acción Social. Establece normas de procedimiento para la toma de muestras y análisis de las mismas.

### **3.4.2- Leyes del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires**

Ley 534. Sancionada el 30 de noviembre de 2000. Establece la obligación de realizar la pesquisa neonatal de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria en todos los establecimientos públicos, de la seguridad social y privados en el ámbito de la Ciudad de Buenos Aires. Establece el compromiso de adoptar las previsiones presupuestarias para garantizar la realización de estas pesquisas. Desarrollo de estudio de evaluación para implementar la detección de Fibrosis Quística y otras anormalidades congénitas.

Decreto 2711. Promulga la ley 534.

Memorando 7439-S.S/00. Establece la comunicación a los Hospitales ratificando la vigencia de las Leyes y Decretos enunciados anteriormente.

### **3.5-Programas de pesquisa neonatal**

#### **3.5.1- Programa de pesquisa neonatal de la Ciudad de Buenos Aires<sup>46</sup>**

El 18 de octubre de 2000 se pone en funcionamiento el programa de pesquisa neonatal (PPN) actual. El objetivo inicial fue alcanzar la máxima cobertura de pesquisa en los recién nacidos de todas las maternidades de los hospitales del Gobierno de la Ciudad. Para ello se aúnan y optimizan los esfuerzos individuales que ya se estaban realizando en algunos hospitales, aunque con baja cobertura (47%), y se implementa el trabajo en red.

Este programa en la actualidad está constituido por tres redes de diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

Red de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria.

Red de Fibrosis Quística.

Red de Enfermedad de Chagas y Sífilis Congénita. (Esta última no es tema del presente trabajo).

Es un programa central que depende de la Secretaría de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, Coordinación de Redes de Salud.

La misión principal de la Red es la prevención, mediante el diagnóstico y tratamiento precoz de enfermedades inaparentes (HC y PKU), que si no son tratadas a tiempo pueden

---

<sup>46</sup> Anexo 4 con más información.

causar daños irreversibles del Sistema Nervioso Central o daños irreparables de la salud del recién nacido. La incorporación de la pesquisa de Fibrosis Quística se instaura para complementar la ley y ofrecer una mejor calidad de vida a los afectados<sup>47</sup>.

### **3.5.1.1- Objetivo**

El objetivo de los programas de pesquisa neonatal es hacer un diagnóstico precoz, antes que comiencen los síntomas, de patologías que de no ser tratadas oportunamente producen retardo mental u otras discapacidades, esto incluye:

- Detectar del 100 % de los recién nacidos en la Ciudad Autónoma de Bs. As.
- Capacitar del personal médico y no médico.
- Brindar tratamiento temprano de los casos positivos.
- Ampliar del programa a otras patologías prevenibles y/o tratables ( Chagas, Sífilis, FQ, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal Congénita )
- Difundir y ampliar a otros distritos
- Optimizar el Programa

### **3.5.1.2- Resultados estadísticos del PPN de la Ciudad de Buenos Aires**

Si bien la pesquisa de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria en la Ciudad de Buenos Aires comienza a implementarse hace varios años, la evaluación de ésta evidencia la existencia de un sistema desarticulado, con laboratorios fragmentados y trabajos aislados, implementación desigual de la Ley Nacional fundamentalmente entre los subsectores públicos y privados de atención a pacientes, familias que financian en forma particular los estudios que la ley ordena sean obligatorios y gratuitos. A partir de este diagnóstico las autoridades de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires desarrollan un programa organizado tendiente a corregir estos desvíos. En enero del año 2000 se establece el nuevo PPN, que optimiza los recursos humanos y de infraestructura para beneficio de todos los niños nacidos en la ciudad. La organización se hace por niveles de atención: Primer nivel: recolección de las muestras de sangre neonatales (13 maternidades y 2 hospitales pediátricos); Segundo Nivel: procesamiento de las muestras (7 laboratorios) y Tercer Nivel: confirmación de los casos sospechosos y tratamiento (6 centros de referencia).

Durante los primeros 18 meses(1/12/2000 al 31/5/2002) del programa de PPN, se realiza la pesquisa neonatal de PKU e HC a 41.393 neonatos nacidos en las maternidades del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires (GCBA), lográndose una cobertura del 99.6%.

Se rastrean 20 pacientes con hipotiroidismo congénito (15 mujeres y 5 varones), con una frecuencia de 1:2069 y un índice de recitación de 0.34%. La edad de diagnóstico es de 20.1 ± 11,6 días y la edad al inicio de tratamiento es de 22.5±10.9 días. Estos niños están bajo

---

<sup>47</sup> Publicación de la Red de Pesquisa Neonatal, Coordinación Redes de Salud, Secretaría de Salud, Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

tratamiento con Levotiroxina, con controles periódicos en los hospitales de 3er nivel del GCBA y tienen buena evolución.

En cuanto al programa de Fenilcetonuria, se detectan 2 pacientes con Hiperfenilalaninemia, con una frecuencia de 1:20.696, una hiperfenilalaninemia transitoria. El índice de recitación es de 0.04%. No se halla, durante este período, ningún paciente con Fenilcetonuria Típica.

No se encuentran resultados publicados sobre la PN de FQ, en este período.

### **3.5.2- Programa de Pesquisa Neonatal de la Provincia de Buenos Aires**

#### **3.5.2.1- PRODYTEC<sup>48</sup>**

PRODYTEC es el Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas.

El organismo ejecutor es la Dirección de Salud Mental. Dirección Provincial de Hospitales. Subsecretaría de Coordinación y Atención de la Salud. Ministerio de Salud.

El objetivo general establecido en el programa es: Dar cumplimiento a la Ley Provincial N° 10.429/86 que define la obligatoriedad de la investigación del Hipotiroidismo Congénito Primario (HCP) y la Fenilcetonuria (PKU), en forma gratuita a todos los recién nacidos de las maternidades de hospitales provinciales, haciéndose extensivo al ámbito municipal y privado.

Los beneficiarios directos son los recién nacidos en hospitales provinciales y municipales.

El tipo de beneficio recibido es:

Análisis obligatorios y detección de casos.

Seguimiento de los casos detectados.

Tratamiento adecuado de los casos detectados.

Trabajos de formación e información dirigido a pediatras, neonatólogos, obstetras, ginecólogos, bioquímicos, asistentes sociales, enfermeros y técnicos de laboratorios de hospitales provinciales con Maternidad.

El programa desarrolla sus acciones tanto desde su sede central como a través de los Servicios de Maternidad de hospitales de las Regiones Sanitarias<sup>49</sup>.

#### **3.5.2.2- Objetivos**

La comisión coordinadora establece los siguientes objetivos para los primeros cinco años del programa:

- Lograr que el tratamiento de los niños afectados se iniciara lo antes posible luego del nacimiento.

---

<sup>48</sup> Anexo 5 información más ampliada.

<sup>49</sup> Ministerio de Desarrollo Social y Medio Ambiente de la Nación. Guía de Programas y Proyectos Sociales. Provincia de Buenos Aires, agosto 2002.

- Extender la cobertura de la pesquisa a todos los RN de los hospitales dependientes del MSBA.
- Promover la implementación de la pesquisa en el ámbito municipal y privado.
- Evaluar el programa en forma periódica a fin de corregir desvíos modificaciones para mejorar su eficiencia.

El programa comienza el 1º de abril de 1995 y durante el primer año sólo es obligatorio para los hospitales del Ministerio de Salud de la provincia Buenos Aires (MSBA), brindando a los sectores municipal y privado la posibilidad de incorporarse en forma opcional. A partir de marzo de 1996, la reglamentación de la ley 10.429 extiende la obligatoriedad de la pesquisa a este grupo de instituciones, ofreciéndoles el acceso a la red provincial.

### 3.5.2.3- Resultados

Los resultados de este programa muestran que en el término de sus primeros 5 años, es posible alcanzar en gran medida los objetivos planteados. El PRODYTEC logra una cobertura del 97.5% de los nacimientos de los hospitales dependientes del MSBA y del 61.3% del total de nacimientos de la provincia, con una edad de inicio del tratamiento promedio de 17 días.

En el primer año del programa se observa una escasa cobertura y una edad de inicio del tratamiento relativamente alta (17 días). Estos resultados mejoran rápidamente en los años subsiguientes, lo que puede tomarse como un indicador exitoso del trabajo realizado por la Comisión Coordinadora a través de las actividades de difusión entre el personal vinculado con el cuidado de la salud y en la comunidad en general, en relación con la importancia que tiene este tipo de estrategias para prevenir la discapacidad mental.

En la Fundación Bioquímica Argentina en el año 2002, da a conocer el porcentaje de cobertura estimada por provincia.

Porcentaje de nacidos vivos sometidos a la PN de cada provincia.

Ciudad Autónoma de Buenos Aires	5.2%
Chubut	16.3%
Córdoba	1.0%
Corrientes	2.4%
Entre Ríos	8.5%
Formosa	4.3%
Jujuy	6.3%
Río Negro	9.9%
Salta	6.2%
San Juan	15.1%

Santa Cruz	2.6%
Santa Fe	26.4%
Santiago de Estero	14.8%
Tucumán	1.7%
Buenos Aires	63.0%

**Fuente: Fundación Bioquímica Argentina.**

Recientemente, la Fundación Bioquímica Argentina llevó a cabo la firma de un acuerdo con la Fundación para el Estudio de las Enfermedades Neurometabólicas (FESEN), a efectos de implementar un Servicio ampliado de Detección de Errores Congénitos del Metabolismo<sup>50</sup>.

---

<sup>50</sup> Anexo 6, Ampliación del Panel de Detección de Errores Congénitos por Espectrometría de Masa en Tándem.

## 4- CAPITULO II: La comunicación interpersonal como instrumento de la Educación para la Salud.

En este capítulo se analiza al proceso de la comunicación interpersonal como canal efectivo para la obtención de cambios deseables en la salud del individuo y de la población<sup>51</sup>.

### 4.1-Concepto de comunicación

Etimológicamente “comunicación” proviene del latín “comunis” y se refiere al concomitante intento de “comunidad” con alguien, compartir una idea, un sentimiento, información, una actitud<sup>52</sup>.

¿Qué es la comunicación?

Hay dos maneras de definir algo: enumerar los elementos que la componen o indicar para qué sirve.

¿Para qué sirve la comunicación?

Sirve para que las personas se relacionen entre sí, transformándose mutuamente y transformando la realidad que los rodea.

Sin la comunicación, la persona sería un mundo encerrado en sí mismo. Por la comunicación, se comparten experiencias, ideas, información y sentimientos. Al relacionarse como seres interdependientes, se influyen mutuamente y, juntas, modifican la realidad donde están insertas.

### 4.2-Estructura de la comunicación

#### 4.2.1- Los elementos

¿Qué elementos componen la comunicación?

En primer lugar, una *realidad* en la cual tiene lugar. Las personas no se comunican en el vacío, sino dentro de un ambiente, como parte de una situación, como momento de una historia. La realidad influye sobre el comunicar y el comunicar influye sobre la realidad.

En segundo lugar, los *interlocutores*, las personas que desean compartir alguna cosa: conocimientos, emociones, informaciones, los que hablan entre sí. En un momento determinado, cada interlocutor es fuente de comunicación o emisor, y el otro es receptor.

Las cosas que se desean compartir constituyen otro elemento de la comunicación y se denomina *mensaje*.

El cuarto elemento es *la forma* como el mensaje se presenta: las palabras, los gestos, las miradas, los movimientos del cuerpo. Las formas que representan las ideas y emociones se llaman *signos*. Signo es todo objeto perceptible que de alguna manera remite a otro objeto,

---

<sup>51</sup> Davini, Educación permanente en salud. Paltex, OPS, PXE38, 1995.

<sup>52</sup> Romero Roberto. La estructura de la comunicación, en Apunte de estudio, Educación alimentaria y nutricional, Carrera de Nutrición, Universidad del Salvador.



toma el lugar de otra cosa. Si se pudiera influir directamente en las mentes de otras personas no se precisaría de signos para transmitir las ideas y emociones. De ahí la necesidad de “significar” el mundo interior para poder compartirlo con los demás. En general, los signos forman conjuntos organizados denominados *códigos*.

El quinto elemento de la comunicación es el *medio* que los interlocutores utilizan para llevar sus palabras o sus gestos a las otras personas. Es entonces, la interfase que se emplea para transmitir los signos<sup>53</sup>.

#### 4.2.2- El proceso

La comunicación humana implica un proceso en el que se diferencian analíticamente ciertos aspectos. Un emisor que codifica su mensaje, es decir que coloca la información, sentimiento o actitud que desea compartir o comunicar, en una forma tal que puede ser transmitido. A esta forma la denominamos código, y a la acción de colocar un mensaje en un determinado código, codificar.

El término “comunicar” implica una “sintonización” recíproca tanto de la fuente, como del destino. Esto significa que el mensaje emitido debe ser recibido adecuadamente por el receptor. Lo que ocurre cuando el emisor es capaz de suscitar en el receptor las mismas imágenes o imágenes similares a las propias. Por lo tanto, el emisor y el receptor deben compartir un cierto campo de experiencia vital mínimo y común tal que influya el mensaje y aspectos del proceso de encodificación y decodificación. El emisor y el receptor deben, por lo menos, hablar un mismo idioma y saber, cada uno de ellos, que el otro conoce y comparte el significado de las palabras que usan. La utilización de estas palabras puede provocar un cierto tipo de respuesta esperada. Así, en caso que dicha respuesta esperada no se produzca, saber qué modificaciones se deben introducir en el proceso de comunicación para obtenerla.

A lo largo de este proceso ambos desempeñarían tanto roles de emisor como de receptor.

La forma directa de transmitir mensajes de salud es la que se da de persona a persona (interpersonal), en la que el agente de salud (médico, nutricionista, enfermera, paramédico, etc.) es el principal comunicante.

La comunicación ayuda a equipar a las personas con los hechos, las ideas y las actitudes que necesitan para adoptar decisiones informadas sobre su propia salud<sup>54</sup>.

El mensaje en Educación para la Salud es algo que se considera importante que la población sepa o haga. La fuente puede ser un efector local (médico, nutricionista, enfermera, etc.), un efector oficial nacional, provincial o municipal, o líderes comunitarios que reconocen la necesidad de un cambio.

---

<sup>53</sup> Díaz Bordenave JE, Comunicación y Sociedad, Ediciones Búsqueda, Buenos Aires, 1985

<sup>54</sup> Manual sobre la Educación Sanitaria en APS, Educación para la Salud, OMS, Ginebra.

El mensaje se puede transmitir en forma directa en la consulta privada, en grupo, a través de una charla sobre salud, o indirectamente por una emisión de radio o un periódico.

Lo importante es lo que sucede cuando el mensaje llega al público al que va dirigido. Si es escuchado y comprendido, se ha establecido una comunicación correcta<sup>55</sup>.

#### **4.2.3- Distorsiones en la comunicación**

Existen perturbaciones o distorsiones en la comunicación, se denominan “ruidos”. Estos ruidos no son necesariamente físicos, pueden ser también sociales o psicológicos: la fuente puede carecer de la información adecuada o clara, el mensaje puede codificarse en forma incompleta, incorrecta, oscura e ineficaz, el ritmo o la redundancia pueden ser inadecuadas, el mensaje puede ser decodificado de acuerdo a pautas que no corresponden con las de codificación y finalmente, el receptor puede ser incapaz de integrar y manejar el mensaje o producir una respuesta o feed-back (transformándose en emisor).

Las perturbaciones o distorsiones en la comunicación pueden ser modificadas gracias a un proceso de retorno, retroalimentación o feed-back. Este permite corregir el mensaje original porque indica la forma en que éste fue comprendido. Se pueden corregir estos desvíos en forma progresiva y reestructurar el sistema<sup>56</sup>.

#### **4.3- Fases de la comunicación**

Es teórica y prácticamente imposible decir dónde comienza y dónde termina el proceso de la comunicación. Razones internas o externas pueden llevar a dos personas a comunicarse entre sí. Aunque la fase visible de la comunicación puede ser iniciada por una de ellas, su decisión de comunicar puede haber sido provocada por la otra, o por una tercera persona, presente o ausente, o por muchas causas coincidentes.

No es posible enumerar las fases de una comunicación como si fuesen partes de una secuencia lineal y ordenada. La comunicación es efectivamente, un proceso multifacético que ocurre al mismo tiempo en varios niveles, consciente, subconsciente, inconsciente, como parte orgánica del dinámico proceso de la misma vida.

No obstante, pueden ser mencionadas algunas fases que normalmente participan en el proceso de la comunicación. Las fases pueden darse en cualquier orden, o simultáneamente, y pueden inclusive entrar en conflicto unas con otras.

~~La~~ pulsación vital: La dinámica interna de cualquier persona está siempre pulsando, latiendo, vibrando. Se mezclan pensamientos, recuerdos, sentimientos, nuevas sensaciones y percepciones, deseos y necesidades. La pulsación vital ocurre en todo el cuerpo, pero su centro es el cerebro. El organismo humano se comporta, entonces, como un sistema abierto, en constante interacción consigo mismo y con el medio.

---

<sup>55</sup> Op.cit. 4.

<sup>56</sup> Op. Cit. 2.

La interacción: La pulsación vital permanente en el interior de la persona consiste en un precario equilibrio dinámico que, para ser mantenido, tiene obligatoriamente que adaptarse al medio ambiente físico y social que rodea al organismo. Es decir, la persona necesita entrar en interacción con su medio ambiente. Una de las maneras es la comunicación.

La persona emite y recibe mensajes por todos los canales disponibles: ojos, piel, manos, oídos, lengua. Pero, la persona no emite todo lo que ella contiene, ni recibe todo lo que a ella viene del medio ambiente. De modo que otra fase del proceso es la selección.

La selección: De las experiencias personales, sus conocimientos y creencias, valores y actitudes, signos y capacidades, la persona selecciona algunos elementos que desea compartir con otras personas, sea cual fuere su intención o el motivo. A veces esta selección es provocada por estímulos externos, otras, por decisión propia y consciente.

La percepción: En el caso de los estímulos externos, el hombre "siente" la realidad que lo rodea a través de los sentidos y así percibe las palabras, gestos y otros signos que le son presentados.

La decodificación: Percibidos los signos, la persona determina lo que ellos representan, a que código pertenecen. Para cada signo encuentra en su memoria un objeto o idea correspondiente.

La Interpretación: Consiste en comprender no solo lo que cada palabra significa, sino el sentido del mensaje entero, lo que el mensaje en su conjunto pretende decir.

La incorporación: Si el mensaje es interpretado de tal manera que la persona no se considera amenazada en su sistema de ideas, valores y sentimientos, el mensaje es fácilmente incorporado al repertorio o acervo. Intervienen, en la aceptación o rechazo del mensaje, la flexibilidad mental del receptor, su mente abierta o cerrada, su nivel de tensión o ansiedad, su seguridad y autoconfianza. A veces la incorporación es solo parcial y algunas partes del mensaje son rechazadas.

La reacción o respuesta: Son los resultados de la incorporación o el rechazo del mensaje. Estos pueden ser claramente visibles<sup>57</sup>.

#### 4.4- Funciones de la comunicación

El sistema de signos que el hombre creó para su comunicación no es un conjunto mecánico de piezas que se arma como un rompecabezas siguiendo normas de ingeniería del lenguaje. La comunicación es un producto *funcional* de la necesidad humana de expresión y relación y por consiguiente ella satisface una serie de funciones:

Función instrumental: Satisface necesidades materiales y espirituales de la persona.

Función informativa: Presenta nueva información.

Función regulatoria: Controla los comportamientos.

Función interaccional: Relaciona a las personas.

---

<sup>57</sup> Op. Cit. 3.

Función de expresión personal: Identifica y expresa el “yo”.

Función explicativa: Explora el mundo dentro y fuera de la persona.

Función imaginativa: Crea un mundo propio.

La comunicación puede cumplir todas estas funciones al mismo tiempo, cuidando que la manera con que se dicen las cosas coincida con la propia intención y con el contexto social en que se las dice. La comunicación no es una acumulación de signos y símbolos sino un discurso, es decir, una obra de sentido y de coherencia que únicamente los seres humanos pueden construir<sup>58</sup>.

Indicar la calidad de la participación del interlocutor en el acto de comunicar es otra función de la comunicación. Qué papeles se toman y se imponen a los otros, qué deseos, sentimientos, actitudes, juicios y expectativas se traen al acto de comunicar. Esto se denomina *metacomunicación*, y es comunicación sobre la comunicación.

La metacomunicación puede ser efectuada con palabras, con gestos, miradas, tonos de voz, etc. Así, las conversaciones comprenden una parte que es lo que se quiere decir y otra parte que es una indicación de cómo se quiere ser entendido<sup>59</sup>.

#### 4.5-Axiomas exploratorios de la comunicación

Watzlawick, propone 5 axiomas exploratorios de la comunicación<sup>60</sup>, que se cumplen siempre y están presentes en toda comunicación o en toda interacción humana.

1º Axioma: “No es posible no comunicarse”. Se acepta que toda conducta es comunicación. Toda acción constituye un acto de comunicación. Ya no se maneja una unidad-mensaje monofónica, sino más bien un conjunto fluido y multifacético de muchos modos de conducta: verbal, tonal, postural, contextual, etc, todos los cuales limitan el significado de los otros.

La conducta posee una propiedad muy básica que dice que no hay nada que sea no-conducta, es imposible no comportarse. Si se acepta que toda conducta en una interacción tiene un valor de mensaje, es decir, es comunicación, se deduce que no puede dejar de comunicar. Actividad o inactividad, palabras o silencio, tienen siempre valor de mensaje: influyen sobre los demás, quienes, a su vez, no pueden dejar de responder a tales comunicaciones y, por lo tanto también comunican.

2º Axioma: “Toda comunicación tiene un aspecto de contenido y un aspecto relacional”. Toda comunicación implica un compromiso y, por ende, define la relación. Esta es otra manera de decir que una comunicación no solo transmite información, sino que, al mismo tiempo,

---

<sup>58</sup> Op. Cit. 3.

<sup>59</sup> Watzlawick P, Beavin Babéelas J, Jackson D, Cap. 1, Teoría de la comunicación humana. Ed. Herder. Barcelona. 1995.

<sup>60</sup> Watzlawick P, Beavin Babéelas J, Jackson D, Cap. 2, Teoría de la comunicación humana. Ed. Herder. Barcelona. 1995.

impone conductas. Siguiendo a Bateson, estas dos operaciones se conocen como los aspectos “referenciales” y “conativos”, respectivamente, de toda comunicación.

El aspecto referencial de un mensaje transmite información y, por lo tanto, en la comunicación humana es sinónimo de contenido del mensaje. Por otro lado, el aspecto conativo se refiere a qué tipo de mensaje debe entenderse que es, a las señales que se emiten que hacen a como debe ser interpretado dicho mensaje, y, por ende, en última instancia, a la relación entre los comunicantes.

3º Axioma: “La naturaleza de una relación depende de la puntuación de las secuencias de comunicación entre los comunicantes”. Se refiere a la interacción (intercambio de mensajes) entre comunicantes. La puntuación organiza la secuencia de hechos de la conducta y resulta vital para las interacciones en marcha. Una misma situación puede ser interpretada de maneras diferentes en relación a cómo sea la puntuación o la organización del mensaje. Algunas puntuaciones vienen dadas por la cultura.

4º Axioma: “Los seres humanos se comunican tanto digital como analógicamente”.

El lenguaje digital es aquel de los signos y de los significados. No existe relación entre el signo y la cosa designada, sino que está arbitrariamente establecida. Las palabras son signos arbitrarios que se manejan de acuerdo con la sintaxis lógica del lenguaje.

La comunicación analógica es todo lo que sea comunicación no verbal. Este término incluye no solo los movimientos corporales, sino también la postura, los gestos, la expresión facial, la inflexión de la voz, la secuencia, el ritmo y la cadencia de las palabras mismas, y cualquier otra manifestación no verbal a la que el organismo sea capaz de expresar.

Como se mencionó previamente, toda comunicación tiene un aspecto de contenido y un aspecto relacional. Se comprueba que ambos modos de comunicación no sólo existen lado a lado, sino que se complementan entre sí en cada mensaje. Asimismo, cabe suponer que el aspecto relativo al contenido se transmite en forma digital, mientras que el aspecto relativo a la relación es de naturaleza predominantemente analógica.

5º Axioma: “Todos los intercambios comunicacionales son simétricos o complementarios, según que estén basados en la igualdad o en la diferencia”.

La interacción es simétrica cuando los participantes tienden a igualar especialmente su conducta recíproca, y así las relaciones interpersonales se organizan en forma simétrica.

En el segundo caso, la conducta de uno de los participantes complementa la del otro. En una relación complementaria hay dos posiciones distintas. Un participante ocupa la posición superior o primaria mientras que el otro ocupa la posición correspondiente inferior o secundaria. Una relación complementaria puede estar establecida por el contexto o cultural, como en los casos de madre-hijo, médico-paciente, maestro-alumno.

La interacción simétrica se caracteriza por la igualdad y por la diferencia mínima, mientras que la interacción complementaria está basada en un máximo de diferencia<sup>61</sup>.

---

<sup>61</sup> Op. Cit. 6.

## 4.6-Educación para la Salud

### 4.6.1- Concepto y objetivo

Se entiende a la Educación para la Salud como un proceso de intercambio, de enseñanza -aprendizaje, que convoca a toda persona, independientemente de su sector o disciplina, para que basándose en sus experiencias de vida, en la ciencia o en la técnica, reconozca a cada participante desde su condición de ser humano<sup>62</sup>.

La Educación para la Salud considera al individuo como un ser integral, capaz de pensar, sentir y actuar inmerso en un ambiente que actúa sobre él y que a su vez él influencia. Respeta el derecho a decidir sobre su destino y a su vez le hace reflexionar sobre su responsabilidad como persona.

Su propósito es desarrollar las potencialidades individuales, familiares, grupales dentro de un conjunto social, para el logro de valores y conductas positivas, tendientes a una mejor calidad de vida. Es importante generar un espacio para la reflexión abierta, sobre la promoción y prevención de la salud.

Así pues, la Educación para la Salud, que tiene como objeto mejorar la salud de las personas, puede considerarse desde dos perspectivas:

?? Preventiva

?? De promoción de la salud

Desde el punto de vista preventivo, se capacita a las personas para evitar problemas de salud mediante el propio control de las situaciones de riesgo, o bien, evitando sus posibles consecuencias.

Desde una perspectiva de promoción de la salud, para que pueda adoptar formas de vida saludable.

Esta revolución ideológica ha llevado, como consecuencia, a la evolución en los criterios sobre los que se sustenta el concepto de Educación para la Salud. Se propone a la Educación para la Salud como un proceso de formación, de responsabilización del individuo a fin que adquiera los conocimientos, las actitudes y los hábitos básicos para la defensa y la promoción de la salud individual y colectiva<sup>63</sup>.

Su aplicación es importante en las necesidades diarias de las personas. Los lugares en donde recrear y jerarquizar la capacidad de discutir críticamente la propia experiencia de vida, desde la Educación para la Salud, serían las escuelas, los centros de salud, las asociaciones cooperadoras, los propios hogares, los hospitales, las salitas del barrio, los consultorios privados, los clubes, los centros de recreación, entre otros. De cualquiera de estos sitios se puede abrir un espacio alternativo, estructurado en el diálogo, la cooperación y

---

<sup>62</sup> Gutiérrez Leyton Mario. Documento base del tema "Educación para la Salud". Arch. Arg. de Pediatría. V78: 5:680-683: 1980.

<sup>63</sup> Serrana González M, La Educación para la Salud del Siglo XXI, Comunicación y Educación, Ed. Días de Santos S.A. Madrid, 1997.

la solidaridad.

En ese espacio, la persona, como trabajador o como profesional, al igual que sus compañeros, sus hijos, sus amigos, pueden ser los protagonistas de una gran obra: la de construir el derecho y la responsabilidad de sus vidas en Salud.

Se busca facilitar en cada encuentro un proceso de enseñanza - aprendizaje: "Aprender ( no enseñar) a comer, a comunicarse, a participar, a amar, a vivir en general, son resultados de conductas que por su repetición involuntaria se han transformado en hábitos pero que se iniciaron en algún momento y fueron encauzadas también, bien o mal, en algún sitio preciso de la intimidad familiar o comunitaria en nuestra más tierna infancia o juventud. (... ) Lo principal del cambio postulado está en la conducta diferente, fruto de un aprendizaje activo y permanente."<sup>64</sup>

En los encuentros, el aprendizaje es mutuo y sus protagonistas podrían ser: padres e hijos, docentes y alumnos, vecinos y profesionales de distintas disciplinas (pediatras, nutricionistas, enfermeras, personal obstétrico, auxiliares, etc.).

En Educación para la Salud se utiliza con frecuencia el modelo de "Psicoeducación". Este, más allá de informar, apunta a una verdadera toma de conciencia, o en otras palabras, a la generación de conciencia responsable sobre temas relacionados con la promoción del cuidado de la salud y de calidad de vida.

El mundo de hoy enfrenta a los individuos a situaciones de violencia, incertidumbre, desadaptación y estrés constituyendo las respuestas un desafío para los trabajadores de la salud y educadores, que deben integrar a su rol profesional tradicional, el de educador y facilitador de los procesos sociales tendientes a procurar entornos favorables y promotores de salud.

La psicoeducación se impone así, como herramienta de prevención, en particular de las enfermedades con consecuencias graves no deseadas<sup>65</sup>.

La Educación para la Salud, desde la prevención, es un proceso dinámico en el que educadores y educandos o profesionales de la salud y pacientes, son a la vez, emisores y receptores de mensajes. La educación preventiva es un proceso que abarca un amplio conjunto de actitudes que apuntan al desarrollo intelectual, emotivo, psicológico y físico de la persona. En la práctica, información y educación se funden y se confunden en un mismo proceso de prevención<sup>66</sup>.

---

<sup>64</sup> Parte tomada del Preámbulo del Documento base del tema Educación para la Salud.

<sup>65</sup> Almendras I. "Estrategias de Bien Estar". Manual de psicoeducadores para trabajadores de la salud y educadores, Ediciones de Milenio, Montevideo, 2002.

<sup>66</sup> Maldonado JR, Arévalo G, Psicoeducación en Salud. WWW.psicoeducación.com.

## **5- CAPITULO III: Descripción de la investigación**

### **5.1- Objetivos de la investigación**

#### **5.1.1- Objetivo General**

Determinar si las profesionales de la nutrición encuestadas, poseen el conocimiento clínico sobre las enfermedades PKU, HC y FQ; si conocen el significado de la Pesquisa Neonatal (PN), la Prueba del Talón (PT) y su importancia, y además si difunden esta información a las pacientes consideradas de riesgo.

#### **5.1.2- Objetivos específicos**

- ≠≠ Determinar el porcentaje de nutricionistas encuestadas, que tiene conocimiento clínico sobre las enfermedades genéticas metabólicas (EGM) y sobre las estrategias de prevención secundaria.
- ≠≠ Comparar el nivel de conocimiento de las nutricionistas encuestadas, sobre las medidas preventivas.
- ≠≠ Comparar el porcentaje de nutricionistas encuestadas, que conoce las EGM y la importancia de su detección precoz, con el conocimiento cabal de las estrategias de prevención secundaria.
- ≠≠ Conocer el porcentaje de nutricionistas encuestadas, que difunde medidas preventivas y dentro de éstas, aquellas que comunican los conocimientos adecuados.

### **5.3- Metodología**

Se realiza un estudio descriptivo y transversal con 49 profesionales de la nutrición procedentes de distintas provincias del país, quienes completan una encuesta, no asistida en base a un cuestionario con preguntas abiertas y cerradas, realizado durante el mes de mayo de 2004.

Se entiende por profesionales de la nutrición a Licenciadas en Nutrición o Nutricionistas egresadas de Universidades privadas o estatales de la Capital Federal y de diferentes provincias de nuestro país.

Se incluyen en este estudio la totalidad de las profesionales en nutrición que asisten al curso anual de postgrado de Nutrición Infantil dictado por la Escuela de Nutrición de la Universidad de Favaloro durante el presente año y todas las profesionales en nutrición que trabajan en el Servicio de Nutrición del Hospital Provincial "Antonio A. Cetrángolo" de la localidad de Vicente López, provincia de Buenos Aires, en el momento de esta investigación.

Se excluyen las profesionales médicas pediatras que se están especializando en el área de la nutrición.

De las 49 profesionales en nutrición del grupo considerado, 32 corresponden a la totalidad de las asistentes al curso anual de postgrado de Nutrición Infantil de la Escuela de



Nutrición de la Universidad de Favaloro que se dicta por primera vez este año. Se eligió este grupo de personas por ser activas, comprometidas en la formación continua y actualización profesional en el área de la nutrición infantil. También se tuvo en cuenta la posibilidad de llegar a la totalidad del grupo incluido en el estudio.

Las profesionales en nutrición del Hospital Cetrángolo son 17. Este número comprende las nutricionistas de planta, las concurrentes, las rotantes y las residentes que se desempeñan durante el mes de mayo de 2004. Se escogió este servicio por la conocida eficiencia en su funcionamiento, organización y actividades académicas. Además se tuvo en cuenta la posibilidad de acceder a la totalidad de las profesionales para la aplicación de la encuesta.

Se utiliza como instrumento para recopilar la información un cuestionario, con respuestas limitadas a alternativas enunciadas o preguntas cerradas y dos preguntas abiertas de justificación muy breve<sup>67</sup>.

Se analizan las siguientes variables: conocimiento clínico sobre las enfermedades genéticas metabólicas, PKU, HC y FQ; conocimiento sobre PN; conocimiento sobre PT, su utilidad e importancia; y difusión de estos conceptos a las pacientes embarazadas y púerperas.

Las variables de conocimiento sobre PN, PT, su utilidad y la importancia de la detección precoz de las EMG, son consideradas estrategias de prevención secundaria. Son los medios o herramientas disponibles para hacer la detección precoz y por lo tanto brindar tratamiento adecuado a tiempo evitando consecuencias no deseadas.

Para la evaluación de los resultados obtenidos se agrupan las respuestas en distintas categorías<sup>68</sup>. En el caso de respuestas a preguntas cerradas las categorías mencionadas son *afirmativa* o *negativa*. En el caso de las preguntas abiertas las categorías son *correcta*, *parcialmente correcta* o *incorrecta*.

Las preguntas 5 y 6 del cuestionario son abiertas.

Las respuestas a la pregunta 5 se consideran *correctas* cuando mencionan: "Para detectar EMG...", "Para detectar PKU, HC y FQ...". Se consideran *parcialmente correctas* cuando solo dicen para detectar una o dos de las enfermedades anteriores en lugar de todas e *incorrecta* cuando manifiestan conceptos como: "Detectar anticuerpos...", "Medir sodio de la transpiración...", "Técnica para obtener una muestra de sangre..." o simplemente no responden.

Las respuestas a la pregunta 6 se consideran *correctas* cuando hablan de prevención secundaria, es decir: "Evitar complicaciones...", "Evitar consecuencias no deseadas..", "Brindar tratamiento oportuno...", "Evitar daño neurológico...". Son *incorrectas* cuando no responden o se alejan de la idea de prevención secundaria.

Se considera que la profesional posee los *conocimientos adecuados* cuando las respuestas a las preguntas cerradas son afirmativas y las respuestas a las abiertas son correctas. Esto significa poseer conocimientos adecuados para ser difundidos.

---

<sup>67</sup> Anexo 7. Modelo de Encuesta.

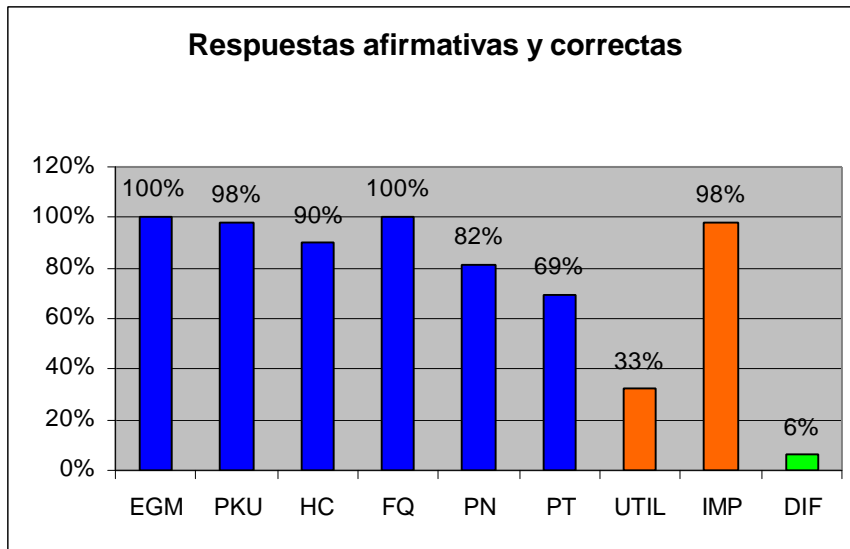
<sup>68</sup> Anexo 8. Criterio de evaluación. Categorías.

Se consideran *conocimientos no adecuados* cuando se combinan respuestas afirmativas o negativas con respuestas parcialmente correctas o incorrectas.

Los resultados se expresan en porcentajes.

### 5.3- Resultados<sup>69</sup>

**Gráfico 1:** Respuestas afirmativas y correctas a cada una de las preguntas del cuestionario



Consideraciones para la interpretación del gráfico 1:

~~✓~~ Respuestas afirmativas a preguntas cerradas

~~✓~~ Respuestas correctas a preguntas abiertas

~~✓~~ Difunde habitualmente

Las respuestas afirmativas indican el conocimiento clínico de las enfermedades y de algunas medidas de prevención secundaria.

Las preguntas 5 y 6 del cuestionario son abiertas.

Las respuestas a la pregunta 5 se consideran *correctas* cuando mencionan: “Para detectar EMG...”, “Para detectar PKU, HC y FQ...”.

Las respuestas a la pregunta 6 se consideran *correctas* cuando hablan de prevención secundaria, es decir: “Evitar complicaciones...”, “Evitar consecuencias no deseadas..”, “Brindar tratamiento oportuno...”, “Evitar daño neurológico...”.

**EGM:** Enfermedades Genéticas Metabólicas (pregunta 1)

**PKU:** Fenilcetonuria (pregunta 2a)

<sup>69</sup> Anexo 9 y 10. Tabla de resultados

**HC:** Hipotiroidismo Congénito (pregunta 2b)

**FQ:** Fibrosis Quística (pregunta 2c)

**PN:** Pesquisa Neonatal (pregunta 3)

**PT:** Prueba del Talón (pregunta 4)

**UTIL:** Utilidad (pregunta 5)

**IMP:** Importancia de la detección precoz de las EMG (pregunta 6)

**DIF:** Difusión de los conceptos anteriores a pacientes consideradas de riesgo (pregunta 7)

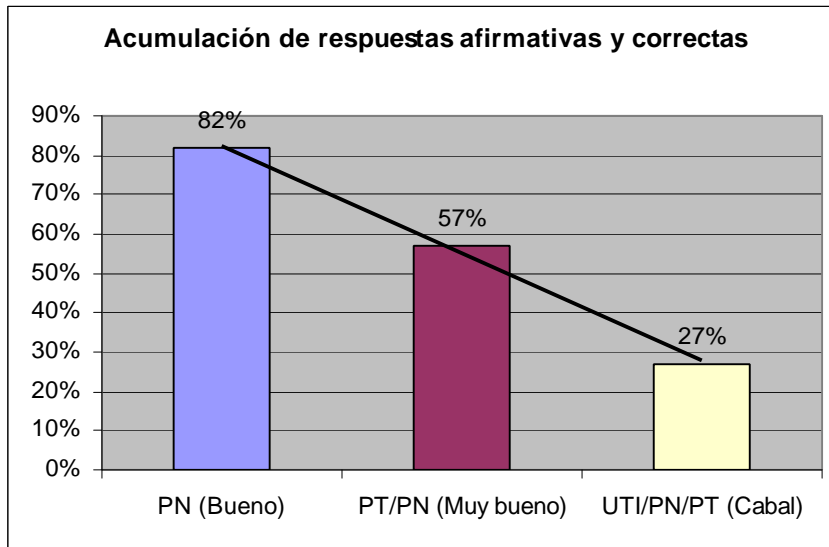
El porcentaje de respuestas afirmativas sobre el conocimiento clínico de las EGM, PKU, y FQ es cercano a 100. Sólo una persona del grupo considerado no conoce la PKU.

El porcentaje de respuestas afirmativas sobre el conocimiento clínico de HC es de 90. Cinco personas de las encuestadas manifiestan desconocer dicha patología. Esta es la única enfermedad, de las mencionadas, que no tiene tratamiento nutricional.

Del análisis de las respuestas que dan idea de medidas de prevención secundaria surge que un 98% de las personas encuestadas dicen comprender la importancia de la detección precoz de estas enfermedades. Solo una profesional no responde correctamente. Las respuestas a preguntas sobre el concepto de PN, conocimiento de la PT y su utilidad muestran porcentajes que van descendiendo desde aproximadamente 80, 70 y 30 respectivamente.

De las profesionales consideradas, solo el 6% manifiesta difundir habitualmente estos conocimientos, es decir medidas preventivas, a pacientes embarazadas y puérperas.

**Gráfico 2:** Nivel de conocimiento de las encuestadas sobre las medidas de prevención secundaria.



Consideraciones para la interpretación de los resultados del gráfico 2:

Nivel de conocimiento:

Bueno: **PN**: Pesquisa Neonatal

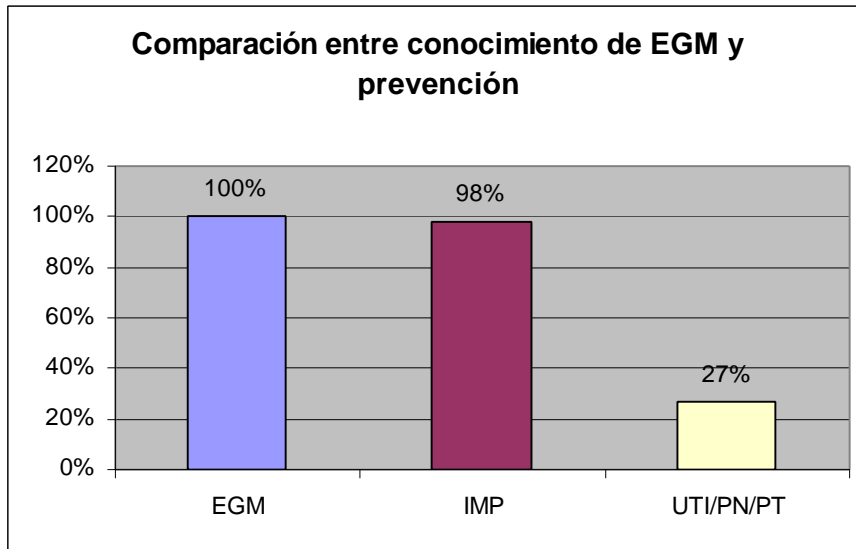
Muy bueno: **PT/PN**: Combina las variables PT y PN

Cabal: **UTI/PN/PT**: Combina las variables PN, PT y su utilidad UTI

Cuando se intenta determinar si las personas encuestadas poseen el conocimiento cabal de las medidas de prevención secundaria, se observa una línea de tendencia negativa en los porcentajes obtenidos. El 82% de ellas, dicen conocer el significado de PN, su conocimiento es bueno. Cuando se relaciona la PN con la denominada PT, que es la prueba para hacer la pesquisa de las enfermedades PKU, HC y FQ entre otras, solo el 57 % de las profesionales encuestadas responden afirmativamente y correctamente, su conocimiento es muy bueno.

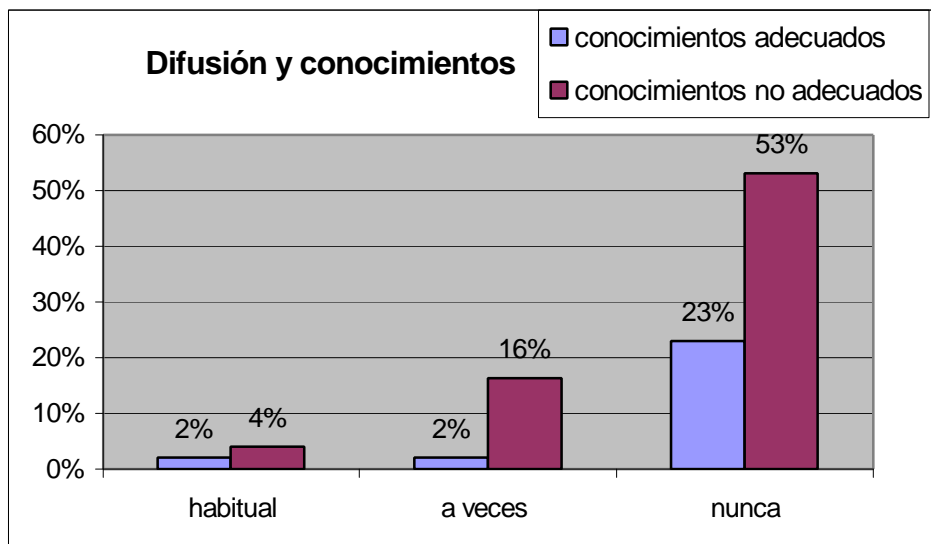
Las personas, del grupo en estudio, que conocen el concepto de PN, que conocen la PT y su utilidad, representan el 27% del total y poseen el conocimiento cabal de estas medidas.

**Gráfico 3:** Comparación entre conocimientos de EGM y prevención secundaria



En este gráfico se evidencia que la gran mayoría de las personas encuestadas dicen conocer las EGM y la importancia de su detección precoz, pero solo el 27% de ellas tiene un conocimiento cabal de las estrategias de prevención secundaria de dichas enfermedades.

**Gráfico 4:** Difusión y calidad de conocimientos



Consideraciones para la interpretación de los resultados del gráfico 4:

Se considera que la profesional posee los **conocimientos adecuados** cuando las respuestas a las preguntas cerradas son afirmativas y las respuestas a las abiertas son correctas. Esto significa poseer conocimientos adecuados para ser difundidos.

Se consideran **conocimientos no adecuados** cuando se combinan respuestas afirmativas o negativas con respuestas parcialmente correctas o incorrectas.

Del análisis de la difusión de las medidas de prevención secundaria a las pacientes consideradas de riesgo surge que el 6% de las personas encuestadas manifiestan difundir “habitualmente” esta información, pero resulta que de éstas, únicamente el 2% transmite *conocimientos adecuados*, esto es una profesional de las 49 incluidas en el estudio.

Difunden “a veces” el 18% de las profesionales y de éstas sólo el 2% comunica *conocimientos adecuados*. El 16% restante difunde *conocimientos inadecuados*.

Un gran porcentaje no difunde “nunca” esta información ( 76%). Entre estas encuestadas hay un 23% que manifiestan poseer los *conocimientos adecuados* y no compartirlos con las pacientes de riesgo y un 53% dicen poseer los *conocimientos inadecuados* y no los transmiten “nunca”.

#### 5.4- Conclusión

Si se pretenden cambios sustanciales en la cobertura de diagnóstico, tratamiento y mejora de la calidad de vida de los pacientes, es necesario contar con el apoyo de la población. Apoyo que se logrará si las necesidades se hacen conscientes, actuando en forma activa para modificarlas. La toma de conciencia de la situación, de los problemas, de los propios recursos y responsabilidades se logra a través de la educación.

En nuestros días y a nivel mundial, se reconoce a la pesquisa neonatal de diversas enfermedades metabólicas como uno de los programas preventivos esenciales en Salud Pública. Especialmente aquellas que puedan provocar discapacidad mental irreversible, muerte o secuelas que con un diagnóstico temprano, tratamiento oportuno y adecuado, puedan evitarse.

El derecho al diagnóstico, es sin lugar a duda un derecho humano inalienable. Con las posibilidades que brinda la tecnología de punta, la persona debe estar informada sobre la patología que padece; conocer su pronóstico y alternativas de tratamiento. Las zonas grises, las nebulosas, confunden, angustian y en definitiva agravan el cuadro personal y familiar.

En varios de los componentes del screening neonatal<sup>70</sup> se presenta un campo fecundo de acción para el nutricionista como parte integrante del equipo interdisciplinario de profesionales de la salud.

---

<sup>70</sup> Op. Cit. 2 y 11.

En “*educación de los padres y pediatras sobre la pesquisa*”, en “*educación, consejo genético y apoyo psicológico de las familias con niños afectados*”, en “*manejo y tratamiento adecuado de los pacientes*” y en “*evaluación sistemática de la evolución*” el profesional de la nutrición cumple un rol fundamental.

Existen numerosos factores que hacen que el diagnóstico clínico de este tipo de enfermedades, por parte de los especialistas, sea sumamente difícil<sup>71</sup>. Esto remarca la importancia de la PN en relación a la disminución del subdiagnóstico de las mismas.

Un porcentaje cercano a 100 de las personas encuestadas manifiestan conocer clínicamente las EGM, PKU, HC, FQ y la importancia de su detección precoz para la aplicación de medidas de prevención secundaria. Sin embargo los porcentajes obtenidos sobre el conocimiento cabal de estas estrategias es de 27. Esto indica que solo 14 personas, del total encuestado, posee los conocimientos adecuados sobre PN, PT y su utilidad. De éstas un 2% difunde dichos conocimientos “habitualmente”, un 2% lo hace “a veces” y un 23% no comunica “nunca” estas medidas preventivas a las pacientes embarazadas o puérperas.

Los resultados del PRODYTEC, luego del primer año de su puesta en marcha, refleja una escasa cobertura. Este resultado mejora rápidamente en los años subsiguientes, lo que puede tomarse como un indicador exitoso del trabajo realizado por la Comisión Coordinadora a través de las actividades de difusión entre el personal vinculado con el cuidado de la salud y en la comunidad en general, en relación con la importancia que tiene este tipo de estrategias para prevenir la discapacidad mental.

Con el valioso aporte del nutricionista, aumentarían los niveles de difusión sobre la importancia de la pesquisa neonatal y demás medidas de prevención secundaria, los niveles de demanda serían mayores y por consiguiente de cobertura de todo este proceso. “Nadie demanda o exige lo que no conoce”.

El nutricionista es un agente de salud y por lo tanto debe agregar a su rol asistencial el de comunicador de medidas preventivas correspondientes a cada situación en particular, colaborando así, junto con otros profesionales de la salud, al proceso de formación y de responsabilización del individuo a fin que adquiera los conocimientos, las actitudes y los hábitos básicos para la defensa y la promoción de la salud individual y colectiva.

---

<sup>71</sup> Op. Cit. 1.

## 6- Anexos

### 6.1- Anexo 1

**Tabla 1-** Fuente: material de trabajo, PKU Argentina.

#### **ERRORES CONGENITOS DEL METABOLISMO**

---

#### **DESORDENES DEL METABOLISMO DE LOS AMINOACIDOS**

##### TRATAMIENTO A LARGO PLAZO:

- ?? Restricción proteica suplementada con formulas con aminoácidos sintéticos (excepto aquel aminoácido el cual tiene bloqueado su metabolismo)
- ?? Si es posible suplementar con drogas detoxificadoras exclusivas.
- ?? Si se indica suplementar con vitaminas especificas o cofactores.
- ?? Monitorear regularmente el crecimiento.
- ?? Monitorear regularmente los controles de laboratorio.

##### 1- FENILCETONURIA (PKU)

Variantes:

PKU clásica (requiere dietas muy estrictas + suplementación de aminoácidos)

Hiperfenilalaninemia (requiere dietas mas libres, no requiere siempre de suplementación con aminoácidos).

Aminoácido bloqueado:

Fenilalanina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Fenilalanina (Phe) + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

Suplementos con Tirosina en algunos casos.

Para mayor información haga clic aquí.

Sitio de PKU en Argentina <http://www.pku.org.ar/>

##### 2- TIROSINEMIA TIPO I

Aminoácido bloqueado:

Tirosina, Fenilalanina y ocasionalmente Metionina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Phe, Tirosina y Metionina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.



### 3- TIROSINEMIA TIPO II

Aminoácido bloqueado:

Tirosina, Fenilalanina.

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte Fenilalanina y Tirosina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

### 4- ENF DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD)

Aminoácido bloqueado:

Valina, Isoleucina, Leucina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte Valina, Isoleucina, Leucina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

### 5- ACIDEMIA PROPIONICA

Aminoácido bloqueado:

Valina, Isoleucina, Metionina y Treonina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Valina, Isoleucina, Metionina y Treonina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

Drogas o Cofactores:

Carnitina

Respondedores a vitaminas:

Algunas veces Biotina

### 6- ACIDEMIA METIL MALONICA

Aminoácido bloqueado:

Valina, Isoleucina, Metionina y Treonina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Valina, Isoleucina, Metionina y Treonina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

### 7- ACIDEMIA ISOVALERICA

Aminoácido bloqueado:

Leucina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte Leucina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

Para mayor información haga clic aquí.

#### 8- METIL CROTONIL GLICINURIA

Aminoácido bloqueado:

Leucina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte Leucina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

#### 9- ACIDEMIA 3 METILGLUTACONICA

Aminoácido bloqueado:

Leucina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte Leucina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

Limitar el aporte de colesterol y grasas en general (25% del total de las calorías). Evitar el ayuno.

#### 10- HOMOCISTINURIA

Aminoácido bloqueado:

Metionina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Metionina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

Suplementación con cisteina.

#### 11- ALTERACIONES DEL CICLO DE LA UREA

- ?? Déficit de N Acetil glutamato sintetasa
- ?? Déficit de la carbamil fosfatasa sintetasa (CPS I)
- ?? Déficit de la Arginosuccinico sintetasa
- ?? Déficit de la Arginosuccinico liasa
- ?? Déficit de la Arginosuccinico arginasa
- ?? Déficit de OTC ( ornitin transcarbamilasa)

Aminoácido bloqueado:

Aminoácidos no esenciales

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica + Aminoácidos esenciales sintéticos (para mantener síntesis proteica, distribuidos a lo largo del día)+ vitaminas, minerales y elementos traza.

Remover el amonio y glutamina.

#### 12- ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I

Aminoácido bloqueado:

Lisina y Triptófano

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Lisina y Triptófano + suplementación con formulas con Aminoácidos sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

#### 13- ACIDEMIA GLUTARICA TIPO II

Aminoácido bloqueado:

Leucina, Lisina y Triptófano

Tratamiento nutricional:

Dieta hipograsa e hipoproteica restringiendo el aporte de Leucina, Lisina, Valina, Isoleucina y Triptófano.

#### 14 - DEFICIENCIA DE LA SULFITO OXIDASA

Aminoácido bloqueado:

Cisteina y Metionina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Cisteina y Metionina + suplementación con formulas con Aminoácidos sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

#### 15 - HIPERLISINEMIA

Aminoácido bloqueado:

Lisina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Lisina + suplementación con formulas con Aminoácidos sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

#### 16 - HIPERGLICINEMIA NO CETOSICA

Aminoácido bloqueado:

Glicina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Glicina + suplementación con formulas con Aminoácidos sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

## 17 - HISTIDINEMIA

Aminoácido bloqueado:

Histidina

Tratamiento nutricional:

Dieta hipoproteica restringiendo el aporte de Glicina + suplementación con formulas con Aminoácido sintéticos + vitaminas, minerales y elementos traza.

---

## DESORDENES DEL METABOLISMO DE LAS ACIDOS GRASOS

### DESORDENES DE LA $\beta$ OXIDACION

Tratamiento Nutricional:

Limitar la ingesta de ácidos grasos de cadena larga ( > C 16).

Cubrir ácidos grasos esenciales ( C18:2 y C 18:3) 3 y 1% respectivamente.

Maximizar la ingesta de Carbohidratos.

Estimular la ingesta frecuente.

Evitar los periodos de ayuno, previniendo las hipoglucemias.

Aportar ácidos grasos de cadena media( no en la MCAD y SCAD).

Suplementar con Carnitina.

1- LCHAD (Deficiencia de la Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga)

Tratamiento Nutricional:

Limitar el aporte de ácidos grasos de cadena larga ( > C 16), 10% de los lípidos.

Aportar ácidos de cadena media ( C8-12), 20% de los lípidos.

Carnitina

2- VLCAD (Deficiencia de la Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga)

Tratamiento Nutricional:

Limitar el aporte de ácidos grasos de cadena larga ( > C 16), 10% de los lípidos.

Aportar ácidos de cadena media ( C8-12), 20% de los lípidos.

3- MCAD (Deficiencia de la Acil CoA deshidrogenasa de cadena media)

Tratamiento Nutricional:

Restricción de grasas en general, 15% - 25% de los lípidos totales.

NO usar ácidos de cadena media.

4- SCAD (Deficiencia de la Acil CoA deshidrogenasa de cadena corta)

Tratamiento Nutricional:

Restricción de grasas en general, 15% - 25% de los lípidos totales

NO usar ácidos de cadena media.

## **DESORDENES PEROXISOMALES**

### **1 – ADRENOLEUCODISTROFIA**

Tratamiento Nutricional:

Dieta hipograsa restringiendo el aporte de ácidos grasos de cadena muy larga.

Aceite de Lorenzo (GTO Triolato de Glicerol, GTE Acido Erusico), inhibiendo la síntesis de ácidos grasos de cadena muy larga.

---

## **DESORDENES EN EL METABOLISMO DE LOS HIDRATOS DE CARBONO**

### **1- GALACTOSEMIA**

Tratamiento Nutricional:

Dieta restringiendo el aporte de galactosa y lactosa.

Reemplazar la leche materna, de vaca o fórmulas infantiles con fórmulas libres de lactosa y galactosa. Utilizar preferentemente formulas a base de soja y o caseína sin lactosa.

### **2- INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA**

Tratamiento Nutricional:

Dieta restringiendo el aporte de fructosa.

### **3- GLUCOGENOSIS TIPO I**

Tratamiento Nutricional:

Dietas sin lactosa y fructosa con hidratos de carbono complejos crudo (almidón de maíz) fraccionados a lo largo del día.

### **4- GLUCOGENOSIS TIPO II**

Tratamiento Nutricional:

Dieta hiperproteica, hipohidrocarbonada.

### **5- GLUCOGENOSIS TIPO III**

Tratamiento Nutricional:

Evitar Hipoglucemias.

Dieta fraccionadas con colaciones nocturnas evitando los ayunos prolongados.

## 6- GLUCOGENOSIS TIPO IV

Tratamiento Nutricional:

Evitar Hipoglucemias.

Dieta fraccionadas con colaciones nocturnas evitando los ayunos prolongados.

6.2- Anexo 2

Modelo de tarjeta de toma de muestra para la PN de EGM

**F.E.I.**  
**FUNDACION DE ENDOCRINOLOGIA INFANTIL**  
**PESQUISA DE HIPOTIROIDISMO Y FENILCETONURIA**

Hospital/Sanatorio: \_\_\_\_\_

Obra Social: \_\_\_\_\_

Apellido: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_ Sexo F   
M

Domicilio: \_\_\_\_\_

Ciudad: \_\_\_\_\_ Provincia: \_\_\_\_\_

Teléfono: \_\_\_\_\_

Fecha y hora de nacimiento: \_\_\_\_\_

Fecha y hora de la muestra: \_\_\_\_\_

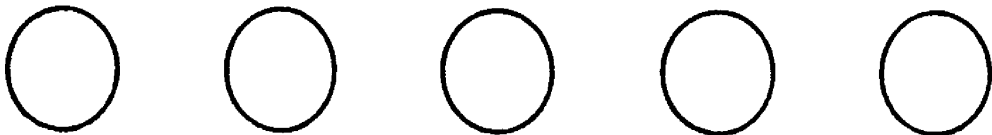
Peso: \_\_\_\_\_ edad gestacional: \_\_\_\_\_

Antibióticos Si  No  Pecho Si  No

Nacimiento a término Si  No

Enfermedades tiroideas maternas y tratamiento: \_\_\_\_\_

**EXTRAER LA SANGRE**  
**DESPUES DE LAS 48 HORAS DE VIDA**



### 6.3- Anexo 3

#### **Leyes, Decretos y Resoluciones relacionadas con la necesidad de Pesquisa de Enfermedades**

##### LEYES NACIONALES

**Ley 23.413** (sancionada el 10 de octubre de 1986). Establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de fenilcetonuria en todas las maternidades y establecimientos asistenciales que tengan a su cargo el cuidado de recién nacidos. Involucra:

Establecimientos Estatales

Obras Sociales y seguros médicos prestación de rutina

La detección se realizará en todos los recién nacidos y nunca antes de las 24 hs. de iniciada la alimentación láctea.

**Ley 23.874** (sancionada el 28 de setiembre de 1990): agrega la detección precoz de hipotiroidismo congénito.

Decreto Reglamentario 1316/94 (sancionado el 4 de agosto de 1994). Reglamenta las leyes 23.413 y 23.874. Plazo de determinación de las determinaciones: no más de 7 días de nacido y no antes de las 24 hs de comenzada la alimentación láctea, y además informa sobre quiénes son los responsables de la pesquisa.

**Ley 24.438** (sancionada el 21 de diciembre de 1994): agrega la detección de fibrosis quística. Resolución 508/96: establece normas de procedimiento para la toma de muestras y análisis de las mismas.

##### .LEYES DEL GOBIERNO DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES

**Ley 534** (sancionada el 30 de noviembre de 2000): Obligación de realizar la pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en todos los establecimientos públicos, de la seguridad social y privados en el ámbito de la Ciudad de Buenos Aires. Compromiso de adoptar las previsiones presupuestarias para garantizar la realización de la misma. Desarrollo de estudio de evaluación para implementar la detección de fibrosis quística y otras anomalías congénitas.



Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la Argentina. (Prueba Piloto)

Decreto 2711: Promulga la ley 534.

Memorando 7439-SS/00: Comunicación a los hospitales ratificando la vigencia de las Leyes y Decretos vigentes.

## 6.4- Anexo 4

### Programas de Pesquisa Neonatal de la Ciudad de Buenos Aires

#### Breve historia

Los primeros pasos antes de la implementación del programa de pesquisa neonatal.

- ✍ Primera etapa : (1995-1996) Se crea la Comisión Asesora y se redacta el primer anteproyecto.
- ✍ Segunda etapa : (1997-1999) Se completa la red y se preparan los pliegos licitatorios.
- ✍ Tercera etapa : (2000- hasta la actualidad) Puesta en marcha del Programa de Pesquisa Neonatal (PPN).

En el primer año (noviembre de 2000- noviembre de 2001) se trabajó para unificar criterios de los laboratorios de pesquisa para el diagnóstico de HC y PKU. Esto se llevó a cabo logrando que todos los laboratorios operaran con la misma tecnología y con los mismos valores de corte.

Se llevaron a cabo licitaciones centrales para cubrir necesidades del programa como el papel de filtro para la toma de muestra, transporte de la misma, insumos directos y material necesario para la difusión del programa.

Se establecieron algoritmos diagnósticos para HC y para PKU.

Se definieron los niveles de atención y los circuitos de derivación.

Se realizó el lanzamiento del programa oficial en marzo de 2001.

En el segundo año (noviembre de 2001- noviembre 2002) el trabajo estuvo dirigido a hacer eficientes los procesos definidos durante el primer año, como por ejemplo: la calidad de toma de muestra, minimizar el tiempo de diagnóstico e inicio del tratamiento.

Se elaboran nuevos procedimientos y algoritmos diagnósticos para el estudio de nuevas patologías: enfermedad de Chagas, Sífilis Congénita y Fibrosis Quística.

En el tercer año, 2003, se implementa el trabajo en red, de acuerdo a algoritmos consensuados, de enfermedad de Chagas, Sífilis congénita y Fibrosis Quística.

#### Organización del Programa de Pesquisa Neonatal

La Secretaria de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires se ha comprometido con la pesquisa de diversas enfermedades metabólicas, por considerar que los programas de prevención son fundamentales para mejorar la Salud Pública. Ha puesto en marcha el Programa de Pesquisa Neonatal de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria.

Dentro de sus futuros proyectos tiene como objetivo incorporar otros estudios: enfermedad fibroquística, galactosemia, etc. Por otro lado, también se halla comprometido en otras patologías prevalentes, que diagnosticadas en forma precoz y con tratamiento adecuado tienen curación total, como Sífilis y Chagas congénitos (20).

Este programa en la actualidad está constituido por tres redes de diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

- ✍ Red de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria.
- ✍ Red de Fibrosis Quística.
- ✍ Red de Enfermedad de Chagas y Sífilis Congénita. (Esta última no es tema del presente trabajo).

Es un programa central que depende de la Secretaría de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, Coordinación de Redes de Salud.

La misión principal de la Red es la prevención, mediante el diagnóstico y tratamiento precoz de enfermedades inaparentes (HC y PKU), que si no son tratadas a tiempo pueden causar daños irreversibles del Sistema Nervioso Central o daños irreparables de la salud del recién nacido. La incorporación de la pesquisa de Fibrosis Quística fue instaurada para complementar la ley y ofrecer una mejor calidad de vida a los afectados.

Para HC y PKU, el sistema se encuentra organizado en tres niveles de atención:

Los centros de primer nivel, constituidos por las Maternidades del Gobierno de la Ciudad y los Servicios de Neonatología. Son los que a través de su equipo de salud reciben a la madre y les informan del programa y sus alcances. El Servicio de Neonatología es el responsable de la toma de muestra de sangre del recién nacido, del correcto volcado de los datos del bebé y de su mamá en las tarjetas de remisión de las muestras y el envío de las mismas a los Laboratorios de Pesquisa mediante el correo especialmente contratado para este fin. Además reciben y ponen en marcha el sistema de recitación a pedido del segundo nivel y la derivación al tercer nivel de los casos positivos.

Los centros del segundo nivel, constituidos por los cinco Laboratorios de Pesquisa, tienen como objetivo la realización de las determinaciones de TSH y Fenilalanina con criterios de validación analítica previamente establecidos. Así mismo, son los encargados de generar el pedido de recitación de los bebés presumiblemente afectados a fin de realizar los estudios confirmatorios. De ser positivos se derivan a los centros de tercer nivel correspondientes.

Los centros de tercer nivel están constituidos por cuatro Servicios de Endocrinología encargados del tratamiento y seguimiento del HC y dos Servicios de Nutrición responsables del tratamiento y seguimiento de los pacientes con PKU. Estos deben registrar los datos de los pacientes detectados en las planillas confeccionadas para este fin.

Las líneas de trabajo para una mejor organización están divididas en redes de diagnóstico, tratamiento y seguimiento, integradas en cada caso por profesionales idóneos según la especialidad.

### **Criterios de selección de enfermedades de pesquisa neonatal masiva**

#### **CRITERIOS DE SELECCIÓN DE LAS ENFERMEDADES EN LAS CUALES DEBE REALIZARSE UNA PESQUISA NEONATAL MASIVA**

RELACIONADOS  
CON LA  
ENFERMEDAD

Severidad y frecuencia.  
Tratamiento Satisfactorio  
Máxima Efectividad de tratamiento en  
la etapa neonatal  
Posibilidad de control y seguimiento de  
los bebés afectados

RELACIONADOS  
CON LA  
MUESTRA

Posibilidad de centralización de los  
datos  
para un correcto seguimiento del  
Programa de Pesquisa  
Sencilla obtención de la muestra.  
Sencillo transporte a los centros de  
detección  
Fácil conservación y estabilidad de la  
muestra.

RELACIONADOS  
CON EL METODO  
y  
DIAGNOSTICO  
positivos)

Metodología de laboratorio altamente  
sensible (baja tasa de falsos negativos)  
  
específica (baja tasa de falsos  
  
Metodología de laboratorio práctico y  
con costo razonable

## **6.5- Anexo 5**

### **Programa de Pesquisa Neonatal de la Provincia de Buenos Aires**

#### **Organización e inicio de la pesquisa neonatal en la provincia de Buenos Aires**

En el año 1994, el Ministerio de Salud de la provincia de Buenos Aires (MSBA) creó el Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas (PRODYTEC), con una estructura común para la pesquisa del HC y la PKU.

Para la implementación del PRODYTEC se constituyó una comisión coordinadora responsable del diseño operativo y de la puesta en marcha.

La comisión tomó las siguientes decisiones: a) Definió la conveniencia de establecer un único laboratorio de pesquisa; para ello designó al laboratorio preexistente de Detección de Errores Congénitos de la Fundación Bioquímica Argentina y se eligió como único centro especializado para realizar la confirmación diagnóstica y el tratamiento de todos los pacientes detectados al Hospital Interzonal Especializado en Pediatría "Superiora Sor María Ludovica", ambos de la ciudad de La Plata. b) Decidió que el programa se iniciara en los hospitales del MSBA ubicados en el área geográfica que rodea a la Ciudad de Buenos Aires, por la conveniencia de comenzar las acciones próximas al laboratorio de pesquisa y al centro especializado, y por la alta concentración de nacimientos en la zona. c) Estableció como estrategia para la expansión del programa, la incorporación progresiva de todos los hospitales del MSBA en los 9 meses siguientes al inicio. d) Designó una persona responsable de cada una de las instituciones que se fueron incorporando.

#### **Normas de funcionamiento**

La Comisión Coordinadora estableció las pautas de funcionamiento, según las recomendaciones formuladas por los comités internacionales de pesquisa (8). Los temas que incluyen tienen que ver con: recolección de muestras (momento y técnica), transporte de muestras, pruebas de pesquisa, comunicación de resultados normales de pesquisa, localización de los RN con resultados de pesquisa anormales, pruebas de confirmación, comunicación de resultados de confirmación, tratamiento y seguimiento, reevaluación diagnóstica, incumplimiento o abandono del tratamiento.

## 6.6- Anexo 6

### **Ampliación del Panel de Detección de Errores Congénitos por Espectrometría de Masa en Tándem.**

Recientemente, la Fundación Bioquímica Argentina llevó a cabo la firma de un acuerdo con la Fundación para el Estudio de las Enfermedades Neurometabólicas (FESEN), a efectos de implementar un Servicio ampliado de Detección de Errores Congénitos del Metabolismo.

En virtud de este acuerdo el laboratorio de Detección de Errores Congénitos ofrecerá además de las pruebas clásicas de Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Fibrosis Quística, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal Congénita y Deficiencia de Biotinidasa efectuadas desde hace ya varios años, la detección simultánea de un panel de 20 Errores Congénitos del Metabolismo en una única muestra de sangre y en un único análisis. Este grupo de 20 patologías, las cuales se listan a continuación, pueden dividirse según la efectividad del tratamiento ante la implementación precoz del mismo:

#### **1. Enfermedades en las que el tratamiento precoz evita el deterioro y/o muerte del paciente:**

- Fenilcetonuria
- Hiperornitinemia
- Leucinosis
- Tirosinosis
- Citrulinemia
- Acidemia Argininosuccínica
- Hipermetioninemias (Homocistinuria, etc)
- Acidemia propiónica
- Acidemia isovalérica
- Acidemias metilmalónicas
- Acidemia glutárica tipo I, forma secretora
- Deficiencia de metil-crotonil-CoA carboxilasa
- Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena media
- Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena larga
- Deficiencia de 3-OH-metil-glutaril –CoA liasa
- Deficiencia de múltiples Acil-CoA dehidrogenasas

## **2. Enfermedades en las que el tratamiento precoz mejora la calidad de vida del paciente:**

Hiperglicinemia no cetósica

Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa II

Deficiencia de 3-OH-acil-CoA dehidrogenasa de cadena corta

Deficiencia de 3-OH-acil-CoA dehidrogenasa de cadena larga

Este nuevo análisis será efectuado utilizando la Espectrometría de Masa en Tándem (ETM), la cual en los últimos años ha sido reconocida internacionalmente como una tecnología iniciadora de una "Nueva Era en el Screening Neonatal" (Clin Chem, 44 (12), 2401-2, 1998) y como el avance más importante de la pesquisa neonatal desde la introducción del Hipotiroidismo Congénito a mediados de la década del 70. A su vez, la EMT marca el final de una etapa donde el sistema de screening se caracterizaba por un test – un desorden, y el comienzo de otra signada por la introducción del concepto de un test - varios desórdenes, haciendo así más amplio y eficiente al Screening Neonatal.

Mas allá de las afirmaciones anteriores debe tenerse en cuenta que, si bien la EMT permite la incorporación de nuevas enfermedades congénitas a la Pesquisa Neonatal, en todos los casos se trata de una prueba complementaria que de ninguna manera sustituye a las pruebas clásicas en uso en la actualidad.

La frecuencia individual de las enfermedades detectables por EMT en general es relativamente baja, excepto para el caso de la Deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena media para la cual está en el orden de 1:7.500 nacidos vivos. Sin embargo, cuando se analiza la frecuencia combinada de las 20 enfermedades citadas es posible determinar que 1 de cada 3.600 a 4.000 nacidos vivos presentará alguna de ellas.

Como comentario relevante en favor de la inclusión de la EMT a los Programas Detección Neonatal de Enfermedades Congénitas debe mencionarse que la misma permitió una notable expansión en la cobertura de desórdenes metabólicos, fundamentalmente con la incorporación de las acidurias orgánicas y de los trastornos de la oxidación de ácidos grasos, los cuales poseen una presentación clínica heterogénea, con cuadros de muerte súbita, síndrome de Reye, hipoglucemia hipocetósica, acidosis metabólica, hiperamonemia, encefalopatías y/o hepatopatías, y que habitualmente son subdiagnosticadas o diagnosticadas tardíamente con severas consecuencias para los niños afectados.

### **Modalidad de trabajo**

El procedimiento para solicitar la realización del panel ampliado de errores congénitos por EMT será idéntico al utilizado actualmente con las pruebas clásicas de Detección de Errores Congénitos, debiendo tenerse en cuenta los siguientes aspectos:

1. La recolección de muestras para las pruebas clásicas (Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Fibrosis Quística, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal Congénita y Deficiencia de Biotinidasa) se continuará efectuando como hasta la fecha en la chequera habitual del Laboratorio de Detección de Errores Congénitos.
2. La recolección de muestras para el panel ampliado se realizará en una tarjeta adicional provista por la Fundación Bioquímica Argentina, en la que se deberán impregnar dos gotas de sangre para su análisis por EMT.
3. La Fundación Bioquímica Argentina se encargará de derivar a diario las muestras a FESEN para su análisis y emitirá el informe de resultados conjuntamente con el informe correspondiente a las pruebas clásicas.





6.7- Anexo 7

**Modelo de Encuesta**

**EDUCACIÓN PARA LA SALUD**

**ENCUESTA**

Edad:

1 - ¿Conoce Ud. Qué es una enfermedad genética y/o metabólica?

- SI
- NO

2 - ¿Conoce estas enfermedades?

Fenilcetonuria	Hipotiroidismo Congénito	Fibrosis Quística
<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> SI
<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> NO

3 - ¿Sabe qué significa “pesquisa neonatal”?

- SI
- NO

4 - ¿Conoce la denominada “Prueba del talón?”

- SI
- NO

5 – En caso afirmativo ¿Sabe para qué sirve?

6 - ¿Conoce por qué es importante la detección precoz o temprana de estas enfermedades?

7- Durante la entrevista a pacientes embarazadas o puérperas ¿Habla de este tema?

- Habitualmente
- A veces
- Nunca



6.8- Anexo 8

**Criterio de evaluación de las preguntas. Categorías**

**EDUCACIÓN PARA LA SALUD**

**ENCUESTA**

Edad:

1 - ¿Conoce Ud. Qué es una enfermedad genética y/o metabólica?

- SI = 1 (Afirmativa)
- NO = 2 (Negativa)

2 - ¿Conoce estas enfermedades?

Fenilcetonuria	Hipotiroidismo Congénito	Fibrosis Quística
SI = 1 NO = 2	SI = 1 NO = 2	SI = 1 NO = 2

3 - ¿Sabe qué significa “pesquisa neonatal”?

- SI = 1 (Afirmativa)
- NO = 2 (Negativa)

4 - ¿Conoce la denominada “Prueba del talón?”

- SI = 1 (Afirmativa)
- NO = 2 (Negativa)

5 – En caso afirmativo ¿Sabe para qué sirve?

1= Para detectar enfermedades genéticas metabólicas; para detectar errores congénitos del metabolismo. (Correcta)

2= Para detectar algunas de las enfermedades anteriores; para detectar PKU e HC. (Parcialmente correcta)

3= Para detectar anticuerpos; para medir sodio en la transpiración; no contesta. (Incorrecta)

6 - ¿Conoce por qué es importante la detección precoz o temprana de estas enfermedades?

1= Concepto de prevención secundaria : evitar consecuencias no deseadas, evitar complicaciones, brindar tratamiento lo antes posible. (Correcta)

2= Otros conceptos que no sea 1; no contesta. (Incorrecta)

7- Durante la entrevista a pacientes embarazadas o puérperas ¿Habla de este tema?

- Habitualmente = 1
- A veces = 2
- Nunca = 3

**6.9-Anexo 9**

**Tabla de resultados 1**

Nº encuesta	Edad/años	1	2A	2B	2C	3	4	5	6	7
1	34	1	1	1	1	2	2	3	1	3
2	28	1	1	1	1	1	1	3	1	3
3	23	1	1	1	1	1	1	3	1	3
4	31	1	1	1	1	1	1	3	1	3
5	23	1	1	1	1	1	1	2	1	3
6	29	1	1	1	1	1	1	3	1	3
7	23	1	1	1	1	1	1	2	1	1
8	41	1	1	1	1	1	1	1	1	2
9	29	1	1	1	1	1	1	2	1	3
10	33	1	1	1	1	1	1	2	1	3
11	24	1	1	1	1	1	1	2	1	2
12	28	1	1	1	1	2	1	1	1	3
13	29	1	2	1	1	2	1	1	1	3
14	25	1	1	1	1	1	2	2	1	2
15	27	1	1	2	1	1	2	2	1	3
16	34	1	1	1	1	1	2	2	1	3
17	31	1	1	1	1	2	2	2	1	3
18	25	1	1	1	1	1	1	2	1	3
19	29	1	1	1	1	1	1	2	1	3
20	33	1	1	1	1	1	1	2	1	3
21	27	1	1	1	1	1	1	2	1	2
22	25	1	1	1	1	1	1	1	1	3
23	26	1	1	1	1	1	2	2	1	3
24	27	1	1	2	1	1	1	3	1	3
25	46	1	1	1	1	1	1	3	1	3
26	45	1	1	1	1	1	1	1	1	3
27	29	1	1	1	1	1	1	1	1	3
28	27	1	1	1	1	1	1	1	1	3
29	29	1	1	1	1	1	2	2	1	3
30	36	1	1	1	1	1	1	1	1	3
31	22	1	1	1	1	1	1	1	1	3
32	28	1	1	1	1	1	2	2	1	2
33	35	1	1	1	1	1	1	1	1	1
34	24	1	1	1	1	1	2	2	1	2
35	30	1	1	2	1	1	2	2	1	3
36	29	1	1	2	1	2	2	2	2	3
37	34	1	1	2	1	2	1	1	1	3
38	26	1	1	1	1	1	2	2	1	3
39	26	1	1	1	1	1	2	2	1	2
40	31	1	1	1	1	2	1	2	1	2
41	24	1	1	1	1	2	1	2	1	1
42	25	1	1	1	1	2	1	2	1	3
43	31	1	1	1	1	1	1	1	1	3
44	28	1	1	1	1	1	1	1	1	3
45	31	1	1	1	1	1	1	1	1	3
46	30	1	1	1	1	1	1	1	1	3
47	36	1	1	1	1	1	2	2	1	3
48	34	1	1	1	1	1	2	2	1	3
49	27	1	1	1	1	1	1	1	1	3

## 6.10-Anexo 10

Tablas para el análisis de los resultados, significado de abreviaturas y preguntas a las que corresponden.

**EGM:** Enfermedades Genéticas Metabólicas (pregunta 1)

**PKU:** Fenilcetonuria (pregunta 2a)

**HC:** Hipotiroidismo Congénito (pregunta 2b)

**FQ:** Fibrosis Quística (pregunta 2c)

**PN:** Pesquisa Neonatal (pregunta 3)

**PT:** Prueba del Talón (pregunta 4)

**UTIL:** Utilidad (pregunta 5)

**IMP:** Importancia de la detección precoz de las EMG (pregunta 6)

**DIF:** Difusión de los conceptos anteriores a pacientes consideradas de riesgo (pregunta 7)

**PT/PN:** Combina las variables PT y PN (preguntas 3 y 4)

**UTI/PT:** Combina las variables de PT y su utilidad, UTI (preguntas 4 y 5)

**UTI/PN/PT:** Combina las variables PN, PT y su utilidad UTI (preguntas 3,4 y 5)

### Tabla de resultados 2

	EGM	PKU	HC	FQ	PN	PT	UTIL	IMP	DIF	PT/PN	UTI/PT	UTI/PN/ PT
Afirmativa o correcta	100%	98%	90%	100%	82%	69%	33%	98%	6%* <sub>1</sub>	57%	33%	27%
Parcial. correcta							53%		16%* <sub>2</sub>			
Negativa o incorrecta	0%	2%	10%	0%	18%	31%	14%	2%	78%* <sub>3</sub>			

\*<sub>1</sub> Difunde habitualmente.

\*<sub>2</sub> Difunde a veces.

\*<sub>3</sub> Nunca difunde.

### Tabla de resultados 3: Difusión y conocimientos

		habitual	a veces	nunca
Conocimientos adecuados	27%	2%	2%	23%
No adecuados	73%	4%	16%	53%

## 7- Bibliografía

### 7.1- Libros

- Brusco OJ, Biblioteca de Medicina, Enfermedades metabólicas hereditarias, Buenos Aires, El Ateneo, 1992.
- Castro del Pozo S, Manual de patología general, 5ta ed. Barcelona, Científicas y técnicas, 1993
- Davini, Educación permanente en salud. Paltex, OPS, PXE38, 1995.
- Díaz Bordenave JE, Comunicación y Sociedad, Buenos Aires, Ediciones Búsqueda, 1985.
- Eco U. Como se hace una tesis. Técnica y procedimientos de estudio, investigación y escritura, Méjico, Gedisa, 1977.
- Guyton AC, Hall JE, Fisiología y Fisiopatología, 6ta ed. Méjico, McGraw-Hill Interamericana, 1998.
- Lehninger A. Principios de bioquímica. Barcelona: Omega; 1995.
- Mahan LK, Escott-Stump S, Nutrición y Dietoterapia de Krausse, 9na ed. Méjico, Mc Graw-Hill Interamericana, 1999.
- Manual sobre la Educación Sanitaria en APS, Educación para la Salud, OMS, Ginebra.
- Ministerio de Desarrollo Social y Medio Ambiente de la Nación. Guía de Programas y Proyectos Sociales. Provincia de Buenos Aires, agosto 2002.
- Murray R, Granner D, Mayes P, Rodwell V, Bioquímica de Harper, 15ª ed. Méjico, El Manual Moderno, 2001.
- Publicación de la Red de Pesquisa Neonatal , Coordinación Redes de Salud, Secretaría de Salud, Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, 2002.

- Nelson JK, Moxness KE, Jensen M, Gastineau C, Dietética y nutrición, Manual de la Clínica Mayo, 7º ed. España, Harcourt Brace, 1997.
- Salas-Salvadó J, Bonada A, Trallero R, Saló M, Nutrición y dietética clínica, Barcelona, Mansson, 2000.
- Saudubray JM, Charpentier Ch, Scriver, USA, Mc Graw-Hill, 2001, Clinical Phenotypes: Diagnosis/Algorithms.
- .
- Serrana González M, La Educación para la Salud del Siglo XXI, Comunicación y Educación, Madrid, Ed. Días de Santos S.A. 1997.
- Torresani ME, Cuidado Nutricional Pediátrico, Buenos Aires, Eudeba, 2001.
- Watzlawick P, Beavin Babéelas J, Jackson, Teoría de la comunicación humana, Barcelona. Ed. Herder, 1995.

## **7.2- Revistas**

- Anónimo. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Issues in Newborn Screening Pediatrics, Vol 89:2, 345-349, 1992.
- Anónimo. Guía para escribir un Protocolo de Investigación, Organización Panamericana de la Salud, Organización Mundial de la Salud.
- Anónimo. National Academy of Science. Committee of screening for inborn errors of Metabolic Genetic Screening, 1995.
- Anónimo. Newborn Screening Fact Sheets. Committe on Genetics. Vol 98:3, 473-501. 1996.
- Anónimo. Overview of National Newborn Screening-NNSGRC,2000.
- Anónimo. Comité de la SAP, "Recomendaciones para los programas de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito" en Arch. Argent. Pediatr 2000; 98(4):244.
- Gruñeiro L, Chiesa a, Prieto L y col. "Prevención de la discapacidad mental y física que originan enfermedades genéticas y metabólicas inaparentes al nacimiento: Experiencia en Argentina" en Documentos50/98, Fundación de Endocrinología Infantil (FEI), 1999.

- Guthrie R, Susi A, "A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants" en Pediatrics, 1963, vol 32 N°3 338-343.
- Gutiérrez Leyton Mario. Documento base del tema "Educación para la Salud". Arch. Arg. de Pediatría. V78:5:680-683: 1980.
- Kopp P, "Perspective: Genetics defects in the etiology of Congenital Hypothyroidism" en Endocrinology, vol 143, 6:2019-2024.
- Lejarraga H, Krupltzky S, Guías para el desarrollo psicomotor del niño menor de seis años. Publicaciones Nestlé, Buenos Aires, 1997.
- Novoa F, Colombo M, "Errores innatos del metabolismo" en Revista chilena de Neuro-Psiquiatría.
- Roselli MJ, Lemes A, Reyno S, Vaglio A, Quadrelli R, "Experiencia metodológica en pesquisa neonatal de hiperfenilalaninurias" en Rev Med Uruguay 2004; 20: 72-78.
- Santucci Z, Ansaldi M, Patín J, Spécola N, Apezteguía M, Borrajo G, "Programa de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito de la provincia de Buenos Aires" en Arch.Argent.Pediatr 2002; 100(6) 456-467.
- Segal E, Grenoville M, Macri C, Fernández A, "Consenso de Fibrosis Quística" en Arch. Argent.Pediatr. 1999, 97(3):188

### **7.3- Internet**

- Asociación PKU Argentina. [Http://www.pku.org.ar](http://www.pku.org.ar) (28/05/04)
- Enciclopedia Médica. [Http://www.nlm.nih.gov/medlineplus](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus) (28/05/04)
- Fundación de Endocrinología Infantil. [Http:// www.fei.org.ar](http://www.fei.org.ar) (04/06/04)
- National Library of Medicine. [Http://www.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.nlm.nih.gov/pubmed) (04/06/04)
- Psicoeducación. [Http://www.psicoeducar.com.uy](http://www.psicoeducar.com.uy) (04/06/04)
- Fundación Bioquímica Argentina. [Http:// www.fba.org.ar](http://www.fba.org.ar) (15/06/04)
- Overview of National Newborn Screening. [Http:// www.genes-r-us.uthscsa.edu](http://www.genes-r-us.uthscsa.edu) (15/06/04)
- Sociedad Argentina de pediatría. [Http:// www.sap.org.ar](http://www.sap.org.ar) (20/06/04)