

VIERNES 1 DE JUNIO, 09:00-11:00 h. SALAS ANDALUCÍA 2+3

MESA REDONDA

PANORAMA DE LA OBESIDAD INFANTIL EN EL CONTEXTO SOCIAL ¿QUÉ ESTAMOS HACIENDO?

Moderadora: Ana Martínez Rubio (Sevilla)

ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS DE LA OBESIDAD INFANTIL

M. Sánchez Echenique

Pediatra. Sección de Evaluación y Calidad Asistencial.

Atención Primaria. Servicio Navarro de Salud

(Osasunbidea). Pamplona. España

Manuela Sánchez Echenique: msanchee@navarra.es

INTRODUCCIÓN

Cada vez hay más investigaciones que muestran la importancia de una correcta nutrición para el buen desarrollo y salud del niño y adolescente y el impacto para el futuro tanto a nivel personal como comunitario. Los impactos de la nutrición en la salud pueden llegar incluso a las siguientes generaciones como muestran las investigaciones de epigenética de Pembrey y Michael Sjöström^{1,2}. Aunque en los países desarrollados la alteración más preocupante en estos momentos es la prevalencia de las alteraciones por exceso, en sus grados de sobrepeso y obesidad, es importante también detectar si existen zonas que puedan tener alteraciones por defecto bien causadas por factores personales o del entorno sociocultural.

Durante las últimas décadas, la prevalencia de sobrepeso y obesidad en los niños ha aumentado en todo el mundo. El exceso de peso, que en la infancia es principalmente debido a la grasa, es un factor de riesgo para la enfermedad adulta posterior, pero se asocia también con deterioro de la salud durante la infancia en sí, incluyendo un mayor riesgo de hipertensión, resistencia a la insulina, enfermedad del hígado graso, disfunción ortopédica y la angustia psico-social. Una vez establecida, la obesidad en los niños (como en los adultos) es difícil de revertir. Por lo tanto, la vigilancia de la prevalencia de la obesidad con el fin de planificar los servicios para la prestación de la atención y para evaluar el impacto de las iniciativas es esencial.

Este aumento a nivel mundial ha hecho que la OMS, en su 57.ª Asamblea celebrada en mayo de 2004, la declare *epidemia del siglo XXI*.

Aunque hay acuerdo sobre la importancia de usar las recomendaciones generales para determinar el riesgo de obesidad en la población infantil, en general las definiciones de sobrepeso y obesidad difieren en los estudios, lo que origina que sean difíciles de comparar.

La clasificación del sobrepeso y obesidad se basa en tres selecciones previas³: 1) Un indicador antropométrico adecuado; 2) Una población de referencia con la cual comparar el índice de niños o de la comunidad; y 3) Unos puntos de corte que identifiquen a los individuos y las poblaciones en riesgo de morbilidad sobrepeso/obesidad.

Indicador antropométrico

El índice de masa corporal (IMC), que es el cociente entre el peso (kg)/talla² (m), se ha convertido en el indicador antropométrico más práctico para la clasificación de sobrepeso y obesidad; es barato, de aplicación universal y no invasivo.

Existe cierta reticencia a describir a los niños como obesos solo sobre la base de índice de masa corporal, es decir, sin tener en cuenta alguna medida más directa de la grasa corporal, pero el reconocimiento de las dificultades para la obtención de medidas más inmediatas de la grasa corporal y la falta de las referencias para su interpretación se ha traducido en el uso del IMC para la edad y sexo por sí solo para definir el sobrepeso y la obesidad desde el punto de vista epidemiológico.

Población de referencia

Dada la diversidad de criterios que se usan para la definición de sobrepeso y obesidad y que cada país ha diseñado sus propias tablas tanto de tipo longitudinales⁴ como transversales, los resultados son de difícil comparabilidad y en ocasiones hacen que situaciones no saludables queden normalizadas, como la tendencia a un incremento de la obesidad o la malnutrición en naciones deprimidas. A nivel internacional Cole⁵ publicó para investigaciones epidemiológicas unos puntos de corte para valores de obesidad y delgadez extrapolados desde los de la vida adulta; sin embargo hay autores que consideran que la utilización de estos puntos de corte subestiman la obesidad infantil.

Con el fin de mejorar estos y otros problemas la Organización Mundial de la Salud (OMS) lideró la construcción de unas gráficas que tienen la novedad de ser prescriptivas, ya que muestran como los niños deberían de crecer cuando el entorno permite que su potencial genético se desarrolle óptimamente, observándose que todos los niños lo hacen igual sin diferencias por raza, país etc. La OMS presentó el año 2006 para los niños menores de

cinco años sus gráficas estándar. En la actualidad existe un amplio consenso internacional sobre la utilidad de estos “Patrones de Crecimiento Infantil” de la OMS⁶ (www.who.int/childgrowth/es) para evaluar el crecimiento de los niños en edad preescolar. Debido a que las normas representan el crecimiento humano fisiológico bajo condiciones ambientales óptimas, proporcionan una herramienta mejorada para evaluar el crecimiento. Las normas de la OMS han sido bien recibidas en todo el mundo y, en el momento de escribir estas líneas, han sido adoptados por más de 125 países y entre los europeos, Inglaterra, Suiza, Dinamarca, Finlandia y Noruega, etc.

El grupo de trabajo recomendó realizar la continuación a las gráficas de los menores para los escolares. Se pidió que las curvas de crecimiento adecuadas para estos grupos de edad se desarrollaran para aplicaciones clínicas y de salud pública, pero al existir esta epidemia de obesidad global, estaba el problema de que se “normaliza” la obesidad. Por todo ello, la OMS procedió a la reconstrucción de las curvas de referencia del Centro de Estadísticas de EE. UU. de 1977 con la muestra original (una muestra de no obesos con tallas finales esperadas). En 2007 la OMS editó estas referencias para escolares de 5-19 años⁷, lo que permitirá poder tener unos criterios homogéneos a la hora de efectuar los cálculos y comparaciones entre diferentes poblaciones.

Las nuevas curvas se ajustan bien a los “Patrones de Crecimiento Infantil” de la OMS a los cinco años, y a los puntos de corte recomendados para adultos de corte para el sobrepeso y la obesidad a los 19 años (IMC de 25 y 30, respectivamente).

El conjunto completo de tablas y gráficos de altura, el peso y el IMC se encuentra en www.who.int/growthref/tools/en/. La OMS ha editado asimismo un software ANTHRO® y ANTHRO PLUS® que permite el estudio nutricional individual y de grupo, de manera que los resultados sean fácilmente obtenibles y comparables, lo que está aportando un avance inmenso al poder comparar datos a nivel mundial.

Puntos de corte

Una vez que un indicador antropométrico y una población de referencia se han seleccionado, es necesario determinar los límites de la “normalidad”. En el modelo de la IOTF, las definiciones de sobrepeso y obesidad se han tomado como índice de masa corporal IMC 25 y 30, respectivamente, a los 18 años, y seguir de nuevo a lo largo de las líneas de percentiles a los dos años de edad, para niños y niñas por separado. Las series de valores, desde la edad de dos años a 18 años en intervalos de seis meses, se definieron como los umbrales de corte para el sobrepeso y la obesidad en los niños.

La terminología utilizada por la OMS se diferencia dependiendo de que los niños sean menores o mayores de cinco años, si bien es un tema semántico y por motivos de cautela, como se explica más adelante.

- **Para niños mayores y la adolescencia:** sobrepeso: IMC > +1 desviación estándar (DE) las curvas enlazan a los 19 años estrechamente con los adultos con sobrepeso (IMC 25); Obesidad: IMC > + 2 DE enlaza a los 19 años con los adultos con obesidad (IMC 30).
- **Los niños más pequeños (0-5 años).** Los niños con un IMC de +1 DE se describen como “en riesgo de sobrepeso”, por encima de +2 DE como el sobrepeso y por encima de +3 DE como obesos. La OMS ha optado por un enfoque cauteloso debido a que estos niños todavía están creciendo y hasta el momento hay pocos datos sobre el significado funcional para el extremo superior de la distribución del IMC para la edad para este tipo de población óptima salud. La muestra de normas de la OMS era preceptiva, y los pesos no saludables para la longitud/talla fueron excluidos antes de la construcción de las curvas. Una razón más para ser prudente es evitar el riesgo de que los niños pequeños sean colocados en dietas restrictivas.

Este esquema de clasificación que difiere entre los niños menores de cinco años y los mayores de la edad de cinco años puede confundir, al pensar que los niños que fueron clasificados como con sobrepeso a los 59 meses deben ser clasificados obesos a los 61 meses, teniendo el mismo *Z-score* de IMC. Sin embargo, es importante tener en cuenta el valor real en kg del “exceso” de peso para un niño en crecimiento de cinco años de edad, en contraste con un adolescente que ha alcanzado la talla adulta a los 19 años. Por ejemplo, el “exceso de peso”, realizado por un adolescente en la mediana de talla para la edad con un IMC para la edad de +2 DE a los 19 años es de 23,3 kg, mientras que el equivalente de “exceso” de un niño a los cinco años es de 3,7 kg. Asumiendo que hay exceso de peso en ambos casos, las implicaciones son probablemente mayores para el primero, que ha alcanzado su talla adulta, que para el último que todavía esta creciendo. El profesional sanitario que atiende al niño tendrá más datos para evaluar pliegues y otros signos de exceso adiposo.

Epidemiología

Los datos más amplios proceden del estudio enKid⁸, realizado entre los años 1998-2000 a nivel nacional. En España, el estudio enKid en población entre los 2 y los 24 años, mostró cifras de prevalencia para la obesidad del 13,9% y del sobrepeso del 12,4%. Los datos del estudio EnKid, comparados con los del estudio PAIDOS⁸⁴, ponen de manifiesto el importante aumento de la prevalencia de obesidad infantil en España entre los años 84 y 98.

Los informes publicados por la International Association for the Study of Obesity¹⁰ en 2007 indican que los países con más alto índice de sobrepeso en la edad infantojuvenil son España (35 y 32% para niños y niñas respectivamente), seguidos por Malta (30,9 y 20,1%), Portugal (25,9 y 34,3%), Escocia (29,8 y 32,9%) e Inglaterra (29 y 29,3%).

España está realizando a través de la estrategia NAOS un esfuerzo en mejorar las cifras de obesidad que han

ido en aumento; es una estrategia que ha sido destacada internacionalmente¹¹ pues es importante conocer como van las cosas en las diferentes zonas locales.

Utilizando estos criterios de la OMS el Ministerio de Sanidad ha publicado en junio de 2011 los resultados del estudio ALADINO¹², entre escolares de 6-9 años efectuado en coordinación con el estudio COSI de otros países. Este estudio muestra que los niños españoles están entre los que presentan junto a Italia y Malta las tasas más altas de sobrepeso y obesidad.

Experiencias actuales: Navarra

Durante los últimos 10-12 años la situación sociodemográfica de nuestra comunidad ha cambiado notablemente, ha habido un incremento intenso del número de menores de 15 años debido por un lado a un aumento rápido de la población inmigrante y por otro a un repunte de la tasa de natalidad, parcialmente causada también por la mayor tasa de las mujeres inmigrantes. Por ello se necesita conocer la situación actual y valorar en qué medida el sobrepeso y la obesidad afectan a nuestra población infanto-juvenil, para poder hacer un seguimiento y evaluar la tendencia actual así como poder tomar las medidas preventivas y terapéuticas necesarias para abordar este importante problema de salud.

La nutrición está muy ligada a la disponibilidad de alimentos y hábitos de las sociedades. España siempre ha mostrado mucha variedad entre sus regiones, pero incluso ello puede haber aumentado con la globalización; por ello, consideramos oportuno realizar un estudio de la situación para poder tener información de las zonas prioritarias que precisan intervenciones especiales, máxime en este momento en el que, debido a la crisis, se debe de extremar la vigilancia para detectar también focos de posible malnutrición.

Dadas las implicaciones de salud pública y de sostenibilidad de los sistemas sanitarios es importante monitorizar el crecimiento y desarrollo como medida de salud personal y comunitaria.

Por todo lo anterior se decidió efectuar una evaluación del estado de nutrición de los niños navarros a partir de los datos existentes en las historias clínicas informatizadas de Atención Primaria (AP).

Factibilidad

La AP tiene un papel esencial en el diagnóstico, control y prevención de las alteraciones de la nutrición. El programa de salud infantil vigila al niño desde el nacimiento hasta los 14 años. El Servicio Navarro de Salud, tiene un sistema de historia clínica informatizada en la totalidad de sus centros de salud y dado que en España el acceso gratuito a la sanidad está universalizado desde 1986 sin importar el estado administrativo, la población estudiada coincide con la población general en un grado casi total, por lo que los datos obtenidos dan un reflejo de la situación a nivel local y general, debido a las altísimas coberturas.

OBJETIVOS

General: valorar el estado de nutrición de la población de menores de 15 años atendidos en los diferentes centros de AP estudiando la prevalencia a nivel local y general de: sobrepeso, obesidad, obesidad mórbida, bajo IMC/edad (delgadez), baja talla/edad, datos de alerta para la desviación estándar del peso/edad, talla/edad e IMC/edad.

Específicos: a) devolver la información obtenida a los profesionales que atienden a los niños, con los datos de su zona y cupo y los datos de alerta para su confirmación o estudio, así como la comparación con las otras zonas de su área y/o Comunidad Foral; b) Aportar a los gestores una visión general con las zonas que presentan mejores o peores datos, lo que les ayudará a planificar y priorizar estrategias de actuación para estudiar las causas subyacentes y su solución.

MATERIAL Y MÉTODOS

Tipo de estudio: descriptivo retrospectivo transversal.

Muestra: la población diana fueron todos los niños nacidos con posterioridad al 1 de enero de 1995 que tengan Tarjeta Individual Sanitaria (TIS) en centros de AP de la Comunidad Foral de Navarra.

Se extrajeron los datos de todos los niños en dicha franja de edad, incluso los que no tenían datos de peso y talla, con el fin de valorar también la cobertura de datos de cada edad obtenidos en relación al universo total. Los campos a extraer fueron: fecha de nacimiento, sexo, último peso y talla (que ambos sean efectuados el mismo día) imprescindible, fecha de la medida del peso y talla, número de TIS (disociado), país de nacimiento, país de nacimiento de la madre (si era posible), zona básica o centro, área sanitaria y código del médico responsable.

Criterios y herramientas utilizados: se utilizaron como criterios de valoración los de la OMS: los estándares de la OMS para los menores de cinco años y los referencias de la OMS 2007 para escolares de 5-19 años. Utilizando la referencia de la OMS 2007 para escolares, la prevalencia de sobrepeso, obesidad y obesidad severa se define como la proporción de niños con una puntuación de la desviación estándar de índice de masa corporal de más de 1, 2 y 3, respectivamente, de manera que +1, incluye a +2 y +3; +2 incluye a +3.

Medios: una vez obtenida la base y tras convertirla al formato apropiado, se importó al software creado por la OMS, ANTHRO y ANTHRO PLUS, en su sección de "encuesta nutricional" y se calculó para cada niño la DE según edad y sexo para el IMC/edad, talla/edad y peso/edad y se obtuvieron la prevalencia para cada variable para todos los niveles, cupo, centro de salud, área sanitaria y comunidad.

RESULTADOS

Se obtuvieron 73 490 registros válidos y los resultados globales mostraron una prevalencia de sobrepeso (+1 DE) de peso 28%, de obesidad (+2 DE) del 7,9% y de obesidad mórbida (+3 DE) del 1,2%. Nota: (+1 DE incluye a +2 DE y +2 DE incluye a +3 DE). Más detalles por tramos en la Tabla 1.

Una vez obtenidos los datos por zonas áreas, etc. se realizaron comparaciones entre zonas, con el fin de valorar

las zonas con más riesgo. Metodología de comparación: para comparar la prevalencia por zonas entre sí, calculamos la prevalencia ajustada por edad y sexo (método directo).

Para observar el riesgo de una zona se calculó la razón estandarizada por edad y sexo respecto a la prevalencia media de la autonomía, lo que permite tener un mapa con las zonas de mayor y menor riesgo.

TABLA 1. ÍNDICE DE MASA CORPORAL: OBESIDAD, SOBREPESO, DELGADEZ. INFORMACIÓN GLOBAL DE NAVARRA.

Grupos de edad (años)	Meses	N	IMC/edad (%)				Mediana	DE
			< -2 DE (IC 95%)	> +1 DE (IC 95%)	> +2 DE (IC 95%)	> +3 DE (IC 95%)		
Total (0-14)	0-168	73 490	1,3 (1,2-1,4)	28 (27,7-28,4)	7,9 (7,7-8,1)	1,2 (1,1-1,3)	0,4	1,11
Total (0-4)	0-60	35 458	1,4 (1,3-1,6)	23,1 (22,7-23,6)	5 (4,8-5,2)	1 (0,8-1,1)	0,27	1,05
Total (5-9)	61-119	20 215	0,9 (0,8-1,1)	33,9 (33,3-34,6)	11,9 (11,5-12,4)	2,4 (2,2-2,6)	0,56	1,18
Total (10-14)	120-179	17 696	1,6 (1,4-1,8)	32,9 (32,2-33,6)	9,7 (9,3-10,2)	0,6 (0,5-0,8)	0,47	1,14
Total (15-19)	180-228	121	2,5 (0-5,7)	25,6 (17,4-33,8)	3,3 (0-6,9)	0,8 (0-2,9)	0,28	1,04
0	0-5	2938	3,7 (3-4,4)	10 (8,9-11,1)	1,3 (0,9-1,7)	0,1 (0-0,2)	-0,28	0,99
0	6-11	3690	1,8 (1,3-2,2)	16,9 (15,7-18,1)	2,7 (2,2-3,3)	0,3 (0,1-0,5)	0,06	0,99
1	12-23	7897	0,8 (0,6-1)	24,4 (23,5-25,4)	4,2 (3,7-4,6)	0,4 (0,3-0,6)	0,35	0,96
2	24-35	6133	1,6 (1,3-2)	19,2 (18,2-20,2)	3,6 (3,1-4,1)	0,6 (0,4-0,8)	0,16	1,02
3	36-47	7028	1 (0,8-1,3)	26,2 (25,1-27,2)	6,3 (5,8-6,9)	1,2 (0,9-1,5)	0,39	1,06
4	48-60	7772	0,7 (0,5-0,9)	26,3 (25,3-27,3)	6,8 (6,3-7,4)	1,6 (1,3-1,9)	0,44	1,04
5	61-71	2174	0,7 (0,3-1,1)	26,7 (24,8-28,6)	8,9 (7,7-10,1)	2,4 (1,7-3,1)	0,43	1,12
6	72-83	7420	0,7 (0,5-0,9)	30,8 (29,8-31,9)	10,6 (9,9-11,3)	2,6 (2,3-3)	0,52	1,15
7	84-95	2157	1,3 (0,8-1,7)	35,9 (33,8-37,9)	12,7 (11,2-14,1)	2,9 (2,1-3,6)	0,59	1,23
8	96-107	6806	1 (0,7-1,2)	37,2 (36-38,3)	13,3 (12,5-14,2)	2,1 (1,7-2,4)	0,63	1,18
9	108-119	1658	1,7 (1-2,3)	41,2 (38,8-43,6)	15,1 (13,4-16,9)	1,6 (1-2,3)	0,64	1,25
10	120-131	4766	1,4 (1-1,7)	37,4 (36-38,8)	12,4 (11,5-13,4)	0,9 (0,6-1,2)	0,59	1,17
11	132-143	2863	1,8 (1,3-2,3)	36,4 (34,6-38,2)	11,5 (10,3-12,6)	0,9 (0,6-1,3)	0,53	1,19
12	144-155	2983	1,9 (1,4-2,4)	34,5 (32,8-36,3)	10,9 (9,8-12)	0,5 (0,2-0,8)	0,48	1,18
13	156-167	1835	1,8 (1,2-2,4)	29 (26,9-31,2)	8 (6,7-9,2)	0,7 (0,3-1)	0,4	1,1
14	168-179	5249	1,5 (1,2-1,9)	27,3 (26-28,5)	6,3 (5,6-6,9)	0,3 (0,2-0,5)	0,35	1,07
15	180-191	121	2,5 (0-5,7)	25,6 (17,4-33,8)	3,3 (0-6,9)	0,8 (0-2,9)	0,28	1,04

DE: desviación estándar; IC 95%: intervalo de confianza del 95%; IMC: índice de masa corporal.

Notas: los datos se presentan como porcentaje, con los IC 95% entre paréntesis. La DE +1 incluye a +2 y +3; y la DE +2 incluye a +3.

CONCLUSIONES

- El registro electrónico de la información clínica (OMI-AP) permite estimar la prevalencia de obesidad infantil en Navarra. El uso generalizado en todas las zonas básicas y las altas coberturas del programa del niño sano garantizan la validez de las estimaciones.
- El 7,9% de los menores de 15 años presentan obesidad y otro 21% sobrepeso (restada la obesidad).
- La prevalencia de obesidad en menores de cinco años es similar en ambos sexos mientras que en el grupo de 5-14 años, los varones presentan tasas más altas.
- Se ha encontrado prevalencia más alta de obesidad entre los emigrantes.
- La prevalencia de exceso de peso de los niños de 6-9 años de Navarra es menor que la media encontrada por el estudio Aladino en una muestra representativa de España en el año 2010.
- Se han encontrado importantes diferencias en los niveles de obesidad dentro de las zonas básica de Navarra. En algunas zonas el riesgo relativo se duplica respecto a la prevalencia media de Navarra. El área metropolitana presenta, en general, tasas de obesidad más bajas.
- La difusión de las nuevas referencias de la OMS para los menores de cinco años en las consultas de pediatría a partir de 2008 es un factor que podría explicar el descenso reciente de la prevalencia de obesidad observada entre los menores de cinco años.

CONFLICTO DE INTERESES

La autora declara no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

AP: Atención Primaria.

DE: desviación estándar.

REDES DE PROFESIONALES EN LA PREVENCIÓN Y EL ABORDAJE DE LA OBESIDAD INFANTIL

B. Gil Barcenilla^a, A. Lupiáñez Castillo^b, G. Longo Abril^c

^aDirectora del Plan Integral de Obesidad Infantil de Andalucía. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Sevilla. España • ^bTécnica gestora de redes profesionales. Escuela Andaluza de Salud Pública. Sevilla. España • ^cEnfermera Adscrita al Plan de Obesidad Infantil. Consejería de Salud. Sevilla. España

INTRODUCCIÓN

En la actualidad, la obesidad infantojuvenil es un problema de salud de especial relevancia tanto por la amplitud de su extensión como por las consecuencias para la salud que a corto y largo plazo provoca.

El estudio Aladino¹ realizado en España en 2010-11 indica que el 26,1% de los menores de edades comprendidas entre seis y diez años tienen sobrepeso y el 19,4%

IMC: índice de masa corporal.

OMS: Organización Mundial de la Salud.

TIS: Tarjeta Individual Sanitaria.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Pembrey ME. Time to take epigenetic inheritance seriously. *Eur J Human Genetics*. 2002;10:669-71.
- ² Kaati G, Bygren LO, Pembrey ME, Sjöström M Transgenerational response to nutrition, early life circumstances and longevity. *Eur J Human Genetics*. 2007;15:784-90.
- ³ De Onís M, Lobstein T. Defining obesity risk status in the general childhood population: Which cut-offs should we use? *Int J Pediatr Obes*. 2010;5(6):458-60.
- ⁴ Ferrández A, Bague L, Labarta J, Labena C, Mayayo E, Puba B, et al. Longitudinal study of normal spanish children from birth to adulthood (anthropometric, pubertal, radiological and intellectual data). *Pediatr Endocrinol Rev*. 2005;2 (suppl 4):425.
- ⁵ Cole TJ, Flegal KM, Nicholls D, Jackson AA. Body mass index to define thinness in children and adolescent: International survey. *BJM*. 2007;335:166-7.
- ⁶ Tanner JM, Whitehouse RH. WHO multicentre growth reference study group. The WHO child growth standards, length/height-for-age, weight-for-age, weight-for length, weight for height, body mass index-for-age; Methods and development. Genève: World Health Organization; 2006.
- ⁷ de Onis M, Onyango AW, Borghi E, Siyam A, Nishida C, Siekmann J. Development of a WHO growth reference for school-aged children and adolescents. *Bull WHO*. 2007;85:660-7.
- ⁸ Aranceta Bartrina J, Serra Majem L, Ribas Barba L, Perez Rodrigo C. Factores determinantes de la obesidad en la población infantil y juvenil española. En: Serra Majem LI, Aranceta Bartrina J (eds). *Obesidad infantil y juvenil*. Estudio enKid. Barcelona: Editorial Masson, 2001. p. 109-28.
- ⁹ Bueno M. Grupo PAIDOS 84. PAIDOS 84 Estudio Epidemiológico sobre nutrición y obesidad infantil. Proyecto universitario. Madrid: DANONE; 1985
- ¹⁰ Neira M, de Onis M. The Spanish strategy for nutrition, physical activity and the prevention of obesity. *Br J Nutr*. 2006;96 Suppl 1:S8-11.
- ¹¹ Estudio prevalencia de obesidad ALADINO. AESAN. Madrid: Ministerio de Sanidad. Disponible en www.naos.aesan.msps.es/naos/investigacion/aladino/
- ¹² de Onis M, Blössner M, Borghin E. Global prevalence and trends of overweight and obesity among preschool children *Am J Clin Nutr*. 2010;92:1257-64.

padecen obesidad. El exceso de peso no es solo un problema de salud pública, es también un problema de equidad. Los niños, y sobre todo las niñas, de colectivos en situación de desventaja, como por ejemplo la población gitana, tienen prevalencias más altas².

Para hacer frente a este problema, en el año 2007 se diseñó y aprobó el Plan Integral de Obesidad Infantil de Andalucía (PIOBIN 2007-12)³. Dada la magnitud de la epidemia, el Plan persigue ser una llamada a la acción del conjunto de los profesionales que se ocupan de la atención a los menores. Se busca el compromiso y la implicación de todos los profesionales para que den un mensaje continuado, personalizado y contextualizado a las familias de los menores con exceso de peso.

Para conseguir esto, no es suficiente lanzar la consigna; los profesionales necesitan recursos (tiempo y apoyo especializado, herramientas clínicas, estrategias educativas, materiales de educación para la salud...) y tam-

bién formación. Los propios profesionales indican como obstáculos para la atención a esta enfermedad la falta de tiempo, de recursos y de capacitación.

La capacitación profesional para intervenir adecuadamente frente a esta epidemia es una prioridad para los profesionales y la Administración Sanitaria debe facilitarles los instrumentos y los canales adecuados para ello.

La formación de los profesionales se configura, por tanto, como una línea estratégica prioritaria dentro del Plan, planteándose el reto de formar a más de 1500 profesionales de pediatría y una cifra mayor de personal de enfermería distribuidos por los 90 000 km² de Andalucía, a través de una Red de Profesionales.

La Red de Profesionales se plantea como una necesidad para:

- Identificar y contactar a la totalidad de profesionales relevantes en el campo de la obesidad infanto-juvenil en Andalucía dispuestos a colaborar.
- Conformarlos como grupo con identidad propia, impulsor del programa de formación y del propio Plan de Obesidad Infantil dentro de los servicios sanitarios y otras instituciones públicas y privadas de Andalucía.
- Constituir un recurso humano permanente, multidisciplinar e intersectorial para futuros desarrollos del Plan.

MATERIAL Y MÉTODOS

Teniendo en cuenta que la formación no solo debe proporcionar conocimientos sino, sobre todo, modificar actitudes y desarrollar habilidades, el primer paso para crear un sistema de formación ha sido definir los desempeños profesionales ideales que los servicios necesitan para el desarrollo del Plan. Esto llevó a trabajar en el mapa de competencias en obesidad infantil.

Partiendo del modelo de los estadios de cambio de Prochascka y Di Clemente⁴ y atendiendo a los diferentes perfiles competenciales se elaboró el plan de formación con el objetivo de proporcionar capacitación para la prevención y la intervención en obesidad.

Para llevar adelante el Plan de Formación y en base a la experiencia previa desarrolla por el Plan Integral de Tabaquismo de Andalucía se optó por generar una estructura específica de formación *ad hoc* con el conjunto de profesionales del sistema que viniesen desempeñando desde hace tiempo funciones en el abordaje de la obesidad infantojuvenil (asistenciales, investigadoras o docentes) y deseasen colaborar. Esto permite aprovechar la experiencia y el conocimiento previo acumulado e intentar superar las desigualdades territoriales.

El desafío que el desarrollo del Plan supone propició una aproximación a la acción desde modelos organizativos innovadores que combinan la solidez y continuidad de las instituciones con el empuje, la innovación y

la participación de las redes sociales que constituyen un excelente facilitador para la consecución de resultados.

Utilizando el marco teórico de sistemas profesionales y redes, se decidió crear una red distribuida -por tanto, no jerárquica- de profesionales con experiencia en obesidad infantil como base del Programa de Formación Continuada en Obesidad Infantil en Andalucía.

Desde su inicio, la Red es más que un listado de profesionales cualificados que, a modo de directorio de recursos, son llamados para hacer de profesores por los responsables de formación continuada de las Instituciones Sanitarias.

La Red significa profesionales en conexión, con vínculos, con un proyecto estratégico común y con recursos para llevarlo a cabo.

Cuando las personas que pertenecen la red se vinculan a otras que comparten su forma de ver la situación, no solo salen del aislamiento sino que:

- Se crean vínculos y se fortalecen las relaciones así como la comunicación.
- La experiencia de compartir ideas y objetivos produce una identidad de grupo creando un sujeto colectivo de acción en torno a un proyecto, capaz a su vez de vincularse en coaliciones y alianzas.
- Generan recursos para el proyecto, retrayéndolos de la organización a la que pertenecen y ganando fuerza dentro de ella.
- Ayuda a la construcción de experiencias participativas.
- Se generan los “espacios de libertad” donde ensayar, equivocarse, tener éxito y difundirlo, en definitiva espacios donde la innovación es posible.
- Genera sentido profesional y constituye una forma personal de desarrollo profesional.

Gestionar la Red significa aprovechar las dinámicas espontáneas no planificadas que surgen de los conjuntos de acción⁵ entendiendo como tales aquellos grupos humanos dentro de la red, que comparten finalidades concretas –un proyecto– y ejercen su capacidad de influencia para lograr las metas.

La Red tiene, al menos, los siguientes elementos constitutivos:

- Identificación y contacto con la totalidad de los profesionales relevantes en el campo de la obesidad infantil en Andalucía y con disponibilidad para colaborar.
- Conformación como grupo, con identidad propia, impulsor del programa de formación y del Plan Integral de Obesidad Infantil dentro de los servicios sanitarios públicos de Andalucía y en organizaciones e instituciones públicas y privadas de nuestra comunidad.
- Constitución como un recurso humano cualificado permanente para futuros desarrollos del Plan de Obesidad Infantil.

- Mecanismos de interconexión fáciles (dirección postal y teléfonos, correo electrónico) y espacios comunes de encuentro, tanto presenciales como virtuales.
- Recursos para el ejercicio de su labor disponibles en la Red. Es decir, cursos diseñados, clases preparadas, bibliografía seleccionada y enlaces en la web. De igual forma, debería contar con herramientas de evaluación y posibilidades de actualización.
- Un sistema de gestión de la Red que permitiese mantenerla viva, evaluarla e impulsar su desarrollo.

Para la puesta en marcha de la Red se ha partido de un listado inicial de profesionales de referencia en Distritos Sanitarios, Áreas de Gestión Sanitaria y Hospitales y a través de la técnica bola de nieve se ha extendido.

Al configurarse la Red como una estructura social se necesitaba potenciar las relaciones entre sus miembros por lo que se dotó a la Red de una comunidad virtual www.lareddelasandia.org que facilitase los contactos interpersonales y en grupo.

La plataforma se ha desarrollado utilizando y adaptando a las necesidades de la Red el software libre Moodle, empleado en el desarrollo de plataformas de formación virtual. Tiene un espacio abierto a las visitas y un espacio restringido a las personas pertenecientes a la Red. Cuenta con un directorio de miembros, recursos docentes, de educación para la salud y bibliográficos, banco de noticias, intercambio de recursos y foros de discusión.

La Red organiza actividades de formación de formadores para sus miembros y seminarios sobre temas de interés estratégico para el desarrollo del Plan en la Escuela Andaluza de Salud Pública.

Se ha utilizado esta estrategia porque las redes profesionales posibilitan la gestión del conocimiento y de la innovación facilitando, por un lado, la transferencia del conocimiento y, de otro, detectando nuevas necesidades que surgen en la práctica profesional por lo que están continuamente en un proceso de evolución adaptativa.

RESULTADOS

Resultados de formación

Formación de profesionales sanitarios y del espacio intersectorial. Desde la puesta en marcha del Plan con el arranque de la Red en agosto de 2011 hasta diciembre de 2011 se han formado 2668 profesionales del sistema sanitario público de Andalucía en 205 actividades de formación en las que se han empleado 915 horas⁶. Las actividades de formación se han acreditado a través de la Agencia de Calidad Sanitaria de Andalucía.

Actualización y apoyo de las personas miembros de la Red. La Red organiza periódicamente actividades de formación de formadores. En el año 2011 se realizó un taller avances en abordaje de la obesidad infantil y otro de formación de formadores en obesidad infantil.

Los foros de discusión de la Red y la actualización de los recursos docentes y bibliográficos que pone a disposición de sus miembros son otra faceta de la formación continuada en obesidad infantojuvenil, ya que permiten la consulta y aclaración de dudas, el comentario de casos clínicos, el intercambio de experiencias y materiales y, en general, el apoyo y seguimiento de las actividades de formación. Además de la comunicación favorecida por las nuevas tecnologías consideramos que es imprescindible tener la posibilidad de hacer encuentros presenciales entre los miembros de la red.

Resultados de intervención en la población

Los avances en la capacitación de los profesionales, junto con las actividades de organización de la prevención y la atención a la obesidad infantil en los centros sanitarios de Atención Primaria (AP) en Andalucía, han tenido su repercusión en el número de intervenciones combinadas sobre dieta, ejercicio físico y modificación conductual individuales o grupales realizadas por los profesionales andaluces produciéndose progresos muy interesantes en la atención a este problema de salud⁶ (Tabla 1).

TABLA 1. NIÑOS DE 6 A 14 AÑOS QUE HAN RECIBIDO TRATAMIENTO PARA SOBREPESO/OBESIDAD INFANTIL EN 2011.

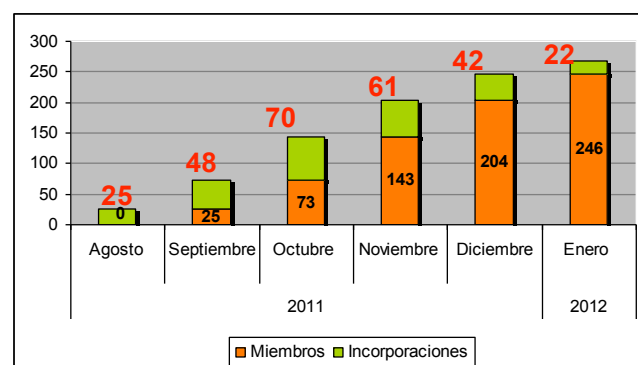
Número de personas de 6-14 años con sobrepeso/obesidad infantil que ha recibido tratamiento con dieta, ejercicio y modificación conductual	Individual	Grupal
	21 126	11 583

Fuente: Base de datos referentes PIOBIN 2011.

Resultados de la Red

Desde la difusión de la creación de la plataforma y oferta de pertenencia a la Red a las personas de referencia en Distritos Sanitarios y Áreas de Gestión Sanitaria, hemos recibido 268 solicitudes de adscripción a la Red que se distribuyen tal y como se puede observar en la Fig. 1. Los meses con mayor número de adscripciones (octubre y noviembre) se corresponden con el desarrollo de las primeras actividades dentro de la estrategia de formación para formadores/as.

FIGURA 1. INCORPORACIONES A LA RED. DATOS A 25 DE ENERO DE 2012



Base de datos de las personas miembros de la Red

Los datos recogidos a través del formulario de adscripción diseñado se ha recogido en una base de datos que nos aporta una visión de la composición y el perfil de la Red y facilita la toma de decisiones futuras en relación a la Red de la sandía, lo que esta puede aportar al desarrollo del PIOBIN y las necesidades formativas que pueden existir en el marco de la estrategia de formación de formadores/as.

Llama la atención la rápida incorporación de profesionales del ámbito de la AP mientras que en Atención Especializada (AE) la inscripción de profesionales está siendo más pausada. Un 81% de los/as profesionales pertenecen al entorno de la AP mientras solo un 12% son de AE. Casi un 7% corresponden a otros espacios profesionales (universidad, salud pública...) o bien a ambos ámbitos.

A pesar del poco tiempo transcurrido desde la presentación de la plataforma, el 25 de agosto de 2011, se han registrado 1686 entradas (a 25 de enero de 2012).

El patrón de uso de la red es el habitual en esta fase de desarrollo de la misma en la cual se produce una mayor utilización de recursos que intercambios entre las personas que la conforman pues aún están construyéndose los vínculos entre ellos.

Diseño del Programa de Formación del PIOBIN

En febrero de 2011, la dirección del Plan presentó, a las personas referentes en Distritos Sanitarios y Áreas de Gestión sanitaria, una propuesta de intervención en los centros sanitarios; estos comenzaron a trabajar y algunos de ellos, a organizar actividades formativas para capacitar a los/as profesionales sanitarios.

Durante el primer semestre del año se revisaron, junto a la dirección del Plan, los programas de estas actividades formativas que se habían ido desarrollando en varios centros a fin de preparar una propuesta de contenidos y formato del programa docente sobre la que trabajar y buscar el consenso.

En esta primera fase, nos concentramos en el diseño de una actividad docente dirigida a la totalidad de profesionales sanitarios/as que sea factible y útil para la implantación del PIOBIN.

Este borrador de la propuesta, junto al mapa de competencias profesionales, se presentó en una reunión de trabajo a una selección de diecisiete profesionales escogidos/as, dentro del contexto andaluz y nacional, por su experiencia y trayectoria profesional y/o su papel clave en el desarrollo del Plan. La elección de participantes en esta reunión se realizó atendiendo a criterios de representatividad (ámbitos de trabajo, profesión...) de manera que pudieran quedar incorporadas todas las perspectivas (clínica/promoción de salud...).

Algunas orientaciones e ideas fuerza fruto de esta reunión son:

- Los objetivos deberán estar bien ajustados a las necesidades, ser realistas, posibles...
- Desde el Plan se han de dar orientaciones muy factibles, aplicables en cualquier contexto pero también se sugiere hacer adaptaciones, probar, y evaluar alternativas que vayan más allá.
- A la hora de pensar la formación es imprescindible contar con al menos dos perfiles: nivel de atención (contemplando diferencias entre AP y AE) y nivel de referentes de programa.
- Conocemos por experiencias previas, que si no se gestiona con mucha atención la formación continuada no se produce formación masiva de profesionales.
- La principal resistencia que se puede encontrar el plan de formación es el "nihilismo terapéutico" (pensar que no se puede hacer nada) por lo que la formación tiene que estar también orientada a la motivación y constituir una llamada a la acción de los/as profesionales.
- Los profesionales que se forman en el taller de formación para formar han de ser tratados con la simbología de profesores (facilitándoles la asunción del rol docente ya desde el propio desarrollo del taller más allá del rol discente).
- Los materiales docentes han de ser de gran calidad desde el punto de vista didáctico, capaces de transmitir, motivar... Y es muy importante que puedan ser adaptados por los/as profesores/as, se reconocerá la autoría pero la propiedad de los materiales es del Plan.
- La obesidad en población infantojuvenil tiene especificidades que es necesario abordar. Por ello, se hace necesario un programa de formación que incorpore contenidos relativos a dichas especificidades.

El grupo de expertos realizó, además aportaciones y sugerencias a la propuesta de programa de formación para profesionales sanitarios así como al mapa de competencias profesionales presentado.

Elaboración de materiales didácticos

Partiendo del trabajo realizado por el grupo de expertos, se realizó el encargo de elaboración de materiales didácticos en base a los contenidos del programa ajustado por el grupo de trabajo.

La elaboración de materiales se encargó a profesionales especialmente implicados en el desarrollo del Plan y que habían sido identificados/as por la idoneidad de su experiencia y perfil profesional como personas clave por la dirección del PIOBIN.

El encargo se hizo de forma distribuida de manera que participase el mayor número de profesionales (sin dejar de ser operativos) y cuando fue posible, se encargó la elaboración de un material no a una persona concreta sino a un equipo de profesionales que venían desarrollando una labor conjunta en su entorno de trabajo.

En este sentido, se ha potenciado ya desde estos primeros momentos el trabajo colaborativo y hemos sido muy cuidadosos con la "gestión de protagonismos" en la Red

que constituye un aspecto muy delicado en el establecimiento de dinámicas de trabajo y que influirá en futuros desarrollos de la Red.

En los materiales elaborados, se reconoce la autoría de los/as profesionales que los han elaborado y la propiedad de los mismos es del Plan Integral de Obesidad Infantil por lo que podrán ser modificados por los/as profesionales que los utilicen en la formación si así lo consideran necesario.

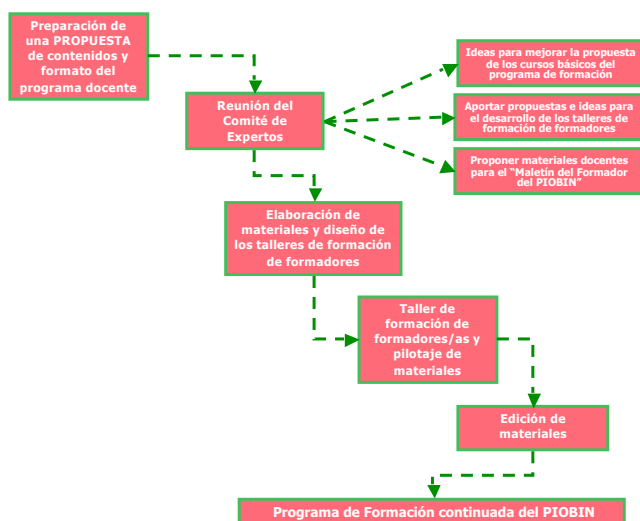
Una vez entregadas las clases por parte de los/as autores/as, están siendo sometidas a validación a través de tres vías:

- Profesionales expertos.
- Profesionales formados/as a través de la estrategia de formación de formadores/as del PIOBIN: ya que parte del trabajo realizado en la fase no presencial de los talleres de formación para formar consiste en dicha validación.
- Profesionales miembros de la Red de la sandía: una vez finalizado el proceso de revisión en los talleres y incorporadas las aportaciones se dispondrá un espacio en la plataforma de la Red para que todas las personas que componen la Red puedan realizar aportaciones. Por experiencias previas conocemos que no participará la totalidad de profesionales miembros pero es importante que todos/as dispongan de la oportunidad de aportar para que los materiales sean asumidos como propios por la Red.

Una vez finalizados, los materiales estarán disponibles, con licencia Creative Commons, en la plataforma de la Red de la sandía para todos/as los profesionales miembros de la Red.

En la Fig. 2 se presenta el modelo que se ha seguido para el diseño de programa de formación continuada basado en redes profesionales.

FIGURA 2. MODELO DE DISEÑO DEL PROGRAMA DE FORMACIÓN.



DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

En definitiva, se ha generado un modelo de formación en obesidad infantojuvenil propio de Andalucía, con un amplio consenso entre los profesionales que se dedican al tema y con unos resultados alentadores.

La penetración de las líneas de trabajo del Plan en los primeros momentos está sido más fluida en AP; si bien, se van consiguiendo avances importantes en los hospitales andaluces.

La inclusión de objetivos de formación y de atención a la obesidad de los menores en los Contratos Programas de las Unidades de Gestión Clínica ha supuesto también un impulso relevante.

Asimismo, la incorporación de evidencias relacionadas con la prevención y la atención a la obesidad infantil en los Manuales de Acreditación de Competencias Profesionales ha estimulado a los y las profesionales motivándolos respecto a la importancia del abordaje de la obesidad. La creación de la Red ha sido un recurso importante en la consecución de objetivos de formación y de atención integral a la obesidad infantil, así como un elemento generador de innovación.

Una de las primeras lecciones aprendidas ha sido que aunque la participación en la Red puede ser muy heterogénea, es valiosa y ayuda a construir identidad como grupo sea cual sea el grado el que se produzca. El grado de participación es tan variable como el número de miembros.

Una segunda lección ha sido la existencia de diferentes perfiles profesionales con diferentes necesidades. No todas las personas miembros de la Red participan del mismo modo, ni necesitan las mismas cosas de la Red. Esta dinámica constituye toda una experiencia de autoaprendizaje en la que hemos aprendido a detectar las necesidades de la Red para responder a ellas, a identificar las características de los "conjuntos de acción" existentes en la Red y a descubrir las posibles sinergias que se puedan estimular tanto en relación a las líneas de acción establecidas como en relación a la innovación.

La constitución de la red permite superar el aislamiento, poner en valor el trabajo que ya se venía haciendo y facilitar la implementación de las líneas de trabajo u objetivos del Plan.

El control de la obesidad infantil constituye un problema complejo, y la formación en esta área del conocimiento también, ya que requiere un enfoque multidisciplinar, un abordaje intersectorial y del esfuerzo y empuje del conjunto de los profesionales.

Podemos concluir, por tanto, que la clave de los alentadores resultados obtenidos se encuentra en la capacidad del proyecto para empoderar a los y las profesionales sa-

nitarios extendiendo, generando y avanzar sumando todo aquello que contribuye al desarrollo del Plan.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

AE: Atención Especializada.

AP: Atención Primaria.

PIOBIN: Plan Integral de Obesidad Infantil de Andalucía.

BIBLIOGRAFÍA

¹ Estudio Aladino. Madrid: Agencia Española de Seguridad Alimentaria y Nutrición. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011.

² Hacia la equidad en salud. Estudio comparativo de las encuestas nacionales de salud entre la población gitana y población general de España, 2006. Consejo Estatal del Pueblo Gitano. Fundación Secretariado Gitano. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2006.

³ Plan Integral de Obesidad Infantil de Andalucía 2007-2012. Sevilla: Consejería de Salud, Junta de Andalucía 2006. Disponible en www.csalud.junta-andalucia.es/principal/

⁴ Prochaska JO, Diclemente CC. Transtheoretical therapy: toward a more integrative model of change. *Psychotherapy: Theory Res Pract.* 1982;19:276-8.

⁵ Villasante T. Sujetos en movimiento. Construyendo Ciudadanía. Montevideo: NORDAM-COMUNIDAD; 2002.

⁶ Informe de actividades del Plan Integral de Obesidad Infantil de Andalucía. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2011.

MAPAS DE DÉFICITS Y MAPAS DE ACTIVOS EN PREVENCIÓN DE LA OBESIDAD INFANTIL

R. Cofiño^a, B. Botello^b, S. Palacio^c, M. García^a, M. Margolles^a, F. Fernández^a, L. M. López^a, C. Gontán^c, P. Remington^d, J. Nieto^b

^aObservatorio de Salud de Asturias. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad del Gobierno del Principado de Asturias. Asturias. España. • ^bEscuela Andaluza de Salud Pública. Consejería Salud. Junta de Andalucía. Sevilla. España • ^cAsociación Partycipa • ^dDepartment of Population Health Sciences. University of Wisconsin (USA)

INTRODUCCIÓN

En el año 2010 la Dirección General de Salud Pública y Participación de la Consejería de Salud y Servicios Sanitarios de Asturias inicia el desarrollo del Observatorio de Salud en Asturias en colaboración con el Instituto de Salud Poblacional de la Universidad de Wisconsin.

El Observatorio tratará de desarrollar tres líneas fundamentales: generar un espacio de conocimiento sobre la información en salud en Asturias a través de una serie de informes periódicos; garantizar que esta información llegue de la forma más comprensible al mayor número de agentes sociales posibles, destacando la importancia de un abordaje de los determinantes sociales en salud y, finalmente, vincular la información en salud de los indicadores a las diferentes actuaciones comunitarias en salud que se están desarrollando en Asturias.

El modelo teórico del que parte el Observatorio es un modelo de determinantes de salud y resultados que han utilizado varios autores en la literatura científica mundial (Terris; Solar e Irwin; Dahlgren y Whitehead; Wilkinson y Marmot) y a través de un modelo de "salutogénesis" y de activos en salud.

Este modelo se afianza en la experiencia de la Universidad de Wisconsin, primero limitada a su propio Estado

de influencia desde el año 2003, y posteriormente extendido después a los 52 Estados desde el 2010, en un proyecto de destacada relevancia internacional. En este paradigma, la situación de salud o resultados de salud está influenciada por un conjunto de determinantes de salud (cuidados asistenciales, conductas de salud, factores socioeconómicos y medio ambiente físico) y su distribución en la comunidad. Estos factores determinantes y sus consecuencias pueden también estar influenciados por políticas o programas diseñados para modificar su distribución en la comunidad.

La presentación de la información se realiza a través de dos sistemas de indicadores (o de "fotografías de salud de la comunidad"). Uno es el modelo de *los County Health Rankings*, a través de indicadores resúmenes para cada uno de los concejos asturianos. Y otro es un modelo de indicadores más ampliados basado en el marco referencial de los *European Community Health Indicators* que también son utilizados como referencia por el Ministerio de Sanidad en su documento de Indicadores Clave del Sistema Nacional de Salud.

Uno de los elementos claves de este modelo es vincular la información a la acción, en lo que el Departamento de Salud Poblacional de Wisconsin llama "Movilizando a la acción a través de la Salud Comunitaria" y que en nuestro modelo denominamos "Asturias Actúa". A través de una base de datos dinámica y en crecimiento se irán incorporando las diferentes actuaciones comunitarias en salud y los diferentes programas que, en nuestro ámbito, actúan sobre esos determinantes.

Dicho modelo, como ya ha sido destacado por diferentes documentos claves en salud pública y salud comunitaria, incide en la importancia de los diferentes agentes de la comunidad para el abordaje de los determinantes de la salud: ciudadanía, estructuras locales y regionales de salud pública, sistema sanitario público, empresas y sector laboral, estructuras gubernamentales y municipales, sector académico, etc. Integramos dichos modelos en el

siguiente esquema, presentado los diferentes agentes y la secuencia de actuación en el Observatorio de Salud.

OBJETIVOS DEL OBSERVATORIO DE SALUD EN ASTURIAS

1. Generar un espacio donde agrupar la información de los diferentes sistemas de información sobre resultados y determinantes de salud en Asturias.
2. Elaborar informes periódicos, sintéticos, comprensibles, que permitan evaluar periódicamente la situación de salud, estudiar la presencia de desigualdades en salud y analizar los factores condicionantes en diferentes grupos poblacionales y geográficas del Principado de Asturias.
3. Elaborar estudios sobre resultados o determinantes de salud en colaboración con otros organismos de la Consejería de Salud y Servicios Sanitarios o de otras Consejerías o Instituciones del Principado de Asturias, del ámbito nacional o del ámbito internacional.
4. Establecer un proceso para la difusión y traslado de los informes de salud a los distintos organismos políticos, técnicos o de participación desde los que se desarrollan políticas o actuaciones en salud en el Principado de Asturias.
5. Vincular dicha información a la acción y al desarrollo de una red de actuaciones comunitarias en salud denominada “Asturias Actúa”.
6. Desarrollar una red de experiencias de programas y actuaciones comunitarias en salud, conocer su impacto sobre las vinculadas a su intervención sobre determinantes en salud y conociendo los niveles de efectividad.

METODOLOGÍA DE ELABORACIÓN

Destinatarios: población general de Asturias. Agentes sociales que trabajan los diferentes ámbitos de la salud en Asturias.

El modelo teórico del análisis de situación de salud se realiza desde una perspectiva de déficits mediante indicadores de determinantes de salud y resultados de salud y desde una perspectiva de salutogénesis y activos en salud.

Para la construcción del ranking geográfico por concejos se ha seguido el modelo propuesto por los *County Health Rankings*. Se ha elaborado un análisis de correlación entre los valores de indicadores de resultados y de determinantes para determinar la validez del modelo empleado. El documento de indicadores ampliados se ha desarrollado siguiendo las propuestas del *European Community Health Indicators Monitoring*.

El proyecto de “Asturias Actúa” recoge una base de datos de actividades comunitarias que se ha autocumplimentado a través de un formulario con Google® Form. Esta base de datos se ha vinculado automatizadamente a Google® Maps para favorecer la geolocalización de las actividades.

En el registro de cada una de las actividades comunitarias se ha trabajado siguiendo la propuesta del modelo del *What Works for Health: Policies and Programs to Improve Wisconsin's Health*, añadiendo una herramienta para incorporar la valoración de la evidencia disponible en cada una de las actividades comunitarias.

Los resultados en salud se presentan en forma de “déficits” y en forma de “activos en salud”.

Información sobre los déficits en salud

Se desarrollan dos informes:

1. Informe ampliado de indicadores de salud en Asturias (www.obsaludasturias.com/obsa/que-es-el-obsa-2/informes/). Es un documento con 100 indicadores siguiendo el esquema propuesto por *European Community Health Indicators Monitoring* y agrupados según la metodología de trabajo propuesta por el equipo de los *County Health Rankings* de la siguiente manera:
 - Indicadores de resultados de salud: mortalidad (7 indicadores), morbilidad (19 indicadores).
 - Indicadores de determinantes de salud: asistencia sanitaria (13 indicadores), conductas en salud (25 indicadores), factores socioeconómicos (23 indicadores), medio ambiente físico (13 indicadores).
2. Indicadores de rankings geográficos: www.obsaludasturias.com/obsa/determinantes/, www.obsaludasturias.com/obsa/resultados/ y www.obsaludasturias.com/obsa/que-es-el-obsa-2/informes/

Sigue el esquema propuesto por la experiencia de los *Wisconsin County Health Rankings* (desde 2003) ampliada a todos los Estados Unidos en el 2010 y tras un grupo de trabajo de expertos en Salud Pública se proponen un total de 26 indicadores.

Los pesos asignados a cada componente pueden consultarse en la página del Observatorio (www.obsaludasturias.com/obsa/wp-content/uploads/Tabla-indicadores2012.jpg) y se basan en una revisión bibliográfica y en la opinión de expertos, aunque representa solo una de entre muchas diferentes aproximaciones al fenómeno y que pueden ser rediseñadas en ediciones posteriores de un ranking para Asturias.

Con esta información se establece una puntuación para todos los indicadores para cada uno de los 78 concejos asturianos.

La información se presenta en mapas mostrando la distribución de los concejos ordenados por su posición de salud en cuartiles. Los colores más suaves indican un mejor resultado en los resúmenes de posiciones respectivos.

Se presentan diferentes tipos de mapas: un mapa para los resultados de salud, un mapa para los valores de determinantes y un mapa para cada uno de los 24 indicadores seleccionados en el ranking.

Gracias a esta presentación visual de resultados y determinantes los mapas ayudan a identificar patrones de distribución espacial. Además, facilita la visualización de relaciones entre resultados y determinantes.

En relación con el tema de la ponencia, la obesidad infantil, el indicador utilizado fue la prevalencia de obesidad infantil medida en términos de índice de masa corporal elevado para niños y niñas de 13 años de edad, obtenido a partir de los registros de OMI-AP. El peso de dicho indicador dentro de su grupo de “conductas saludables” fue de un 10%.

La información se presenta para los distintos concejos resumiendo la información en cuartiles. El valor medio para Asturias es de un 4,13% (1,4-9,00%). Para acceder a más información sobre el indicador de obesidad infantil se puede consultar el siguiente enlace: <http://goo.gl/ZJliN> Como se pretende predecir en el modelo, las posiciones en los resultados de salud y en determinantes de salud están muy relacionadas. Esto se puede observar en el siguiente gráfico, donde cada las posiciones de los resultados de cada concejo se representa gráficamente en relación a las posiciones de sus determinantes de salud. La correlación entre los resultados y los determinantes es fuerte tanto en valores (coeficiente de correlación de Pearson, 0,72) como en sus posiciones (coeficiente de correlación de Spearman, 0,76).

Ningún concejo se posiciona en el puesto más alto en resultados y el más bajo en determinantes y viceversa, pero, en algunos casos aislados, existe alguna variación. Puede haber, en estos escasos ejemplos, malos resultados de salud con buenos indicadores de determinantes. Dado que los determinantes de salud son indicadores de salud futura, los concejos con buenos indicadores de determinantes pueden esperar en el futuro mejoras en sus resultados. Estas diferencias pueden ser el resultado de programas y políticas de salud recientes que aún no han generado mejoras en el bienestar comunitario. Asimismo, los concejos con pobres indicadores de determinantes de salud, en el futuro podrían experimentar un empobrecimiento de sus resultados de salud en ausencia de programas o políticas adecuadas de mejora de los determinantes de salud.

“ASTURIAS ACTÚA”

El modelo que presenta la base de datos de “Asturias Actúa” (www.obsaludasturias.com/obsa/asturias-actua/) está orientado en un modelo de salud poblacional. En este modelo, lo que consigue que una población se desarrolle en un entorno saludable para crecer, trabajar, aprender y tener capacidad de funcionamiento, está influenciado por diferentes determinantes: factores socioeconómicos, condiciones de vida, conductas, calidad del medioambiente y calidad de atención sanitaria.

En el contexto de la Estrategia para la Participación Comunitaria de Salud en Asturias se desarrollaron dos

jornadas de trabajo durante los años 2009 y 2010. A lo largo de la primera jornada se recogió el primer listado de actividades comunitarias en salud (ACS) que se fue ampliando a lo largo de 2010. En el momento del trabajo de este estudio la base de datos incluía un total de 101 actividades que habían sido geolocalizadas y caracterizadas en cuanto a población destinataria, metodología de la intervención, incorporación de evaluación y nivel de participación de la comunidad en el proceso. La orientación de dichas ACS incluía la educación de la salud, promoción de la salud y desarrollo comunitario.

La base de datos de las ACS, denominada “Asturias Actúa”, se elaboró para facilitar su difusión y conocimiento en distintos ámbitos (educativo, sanitario, municipal y asociativo) vinculándolas posteriormente al desarrollo del proyecto del Observatorio de Salud en Asturias.

En este sentido para mejorar la información que iban a recibir se planteó revisar la evidencia y efectividad de dichas ACS (además de incluir otros campos en la descripción de cada actividad).

Para ello, se desarrolló una herramienta metodológica que combinaba aspectos de *What Works for Health. Policies and Programs to Improve Wisconsin's Health* y de las revisiones de evidencia en Salud Pública del National Institute for Health and Clinical Excellence combinando con estrategias para definir la aplicabilidad y transferibilidad.

La revisión de la evidencia de estas actividades en Salud Pública coincide con el trabajo de agencias internacionales, las cuales difunden la evidencia a través de espacios específicos presentes en sus webs. Esta difusión de la evidencia requiere un proceso previo de evaluación, que una vez establecido permite facilitar el proceso de la toma de decisiones.

En este proyecto tratamos de incorporar una herramienta metodológica para la revisión de la evidencia de las ACS, con el objetivo de orientar la tarea a los profesionales dedicados o interesados en este campo.

El acceso a cada una de las diferentes intervenciones se puede realizar a través de su vinculación con los determinantes de salud sobre los que actúan. Por ejemplo: programas y actividades comunitarias que actúan sobre la actividad física (www.obsaludasturias.com/obsa/?intervencion-raiz=actividad-fisica).

Siguiendo el modelo de mapeo de activos en salud se ha desarrollado un mapa interactivo donde la propia ciudadanía puede ir añadiendo aquellos recursos saludables (formales o informales) de la zona donde vive: recursos saludables en Asturias (<http://goo.gl/bL6sG>).

Por otra parte, a lo largo del año 2011 se ha desarrollado una herramienta metodológica para sistematizar los mapeos en contextos locales, favoreciendo la participación de todos los agentes territoriales en la realización

del mismo. Los mapeos participativos constarían de seis fases: Presentación a los agentes locales del informe de déficits y propuesta de un proceso participativo para determinar recursos saludables del territorio; delimitación del alcance del mapeo; trabajo inicial con los agentes del terreno; trabajo de campo en la comunidad; realización y visibilización de los mapas de activos y transferencia a agentes locales y población.

Estrategia de comunicación del OBSA: la difusión de la información y del análisis de situación (de déficits y de activos de salud) es un elemento clave para vincular la información a la acción. Para ello, y de forma general, se utilizan dos canales:

- La difusión del OBSA en todos aquellos organismos de gestión y participación autonómico, incluyendo: Consejos de Dirección, Consejos de Área, organismos de participación ciudadana, foros públicos de presentación, gerencias de área, Consejos de salud de área y de zona básica, agrupaciones municipales, consejos municipales, otros organismos que elaboran información a nivel autonómico.
- Creación de canales en redes sociales para facilitar su difusión: en Twitter (<http://twitter.com/#!/obsaludasturias>), en Facebook (www.facebook.com/ObservatorioSalud.Asturias) y en YouTube (www.youtube.com/user/obsaludasturias).

ABREVIATURAS

ACS: actividades comunitarias en salud.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Álvarez-Dardet C, Ruiz Cantero MT. Patrimonio de salud ¿Son posibles las políticas salutogénicas? *Rev Esp Salud Pública*. 2011;85:131-5.
- ² Antonovsky A. The salutogenic model as a theory to guide health promotion. *Health Promot Int*. 1996;11:11-8.
- ³ Cofiño R, Pasarín MI, Segura A. ¿Cómo abordar la dimensión colectiva de la salud de las personas? Informe SESPAS. 2012. *Gac Sanit*. 2012. doi:10.1016/j.gaceta.2011.07.030
- ⁴ Dahlgren G, Whitehead M. *Policies and strategies to promote social equity in health*. Copenhagen: WorldHealth Organization; 199[en línea] [consultado el 02/02/2011]. Disponible en <http://goo.gl/sAx2d>
- ⁵ Dirección General de Salud Pública y Participación. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios de Asturias. *saludasturias2010* [Internet]. Gijón 2010: Dirección General de Salud Pública y Participación. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios de Asturias. [en línea] [consultado el 27/03/2012]. Disponible en <https://sites.google.com/site/saludasturias2010/home>
- ⁶ Hernán M, Lineros C. Los activos para la salud. Promoción de la salud en contextos personales, familiares y sociales. *Rev Fundesfam*. 2010. [en línea]. Disponible en www.fundesfam.org/REVISTA%20FUNDES-FAM%201/007revisiones.htm
- ⁷ Improvement and Development Agency. A glass half-full: how an asset approach can improve community health and well-being [Internet]. London 2010: Improvement and Development Agency [en línea] [consultado el 20/12/2010]. Disponible en www.idea.gov.uk/idk/aio/18410498
- ⁸ McKnight J. Asset Mapping in Communities. En: Morgan A, Davies M, Ziglio E. *Health assets in a global context: theory, methods, action*. New York: Springer; 2010. p. 59-76.
- ⁹ Minkler M. *Community based participatory research for health*. San Francisco CA: Jossey-Bass; 2003. [en línea]. Disponible en www.qualitative-research.net/fqs-texte/2-05/05-2-43-s.htm
- ¹⁰ Morgan A, Ziglio E. Revitalising the evidence base for public health: an assets model. *Promot Educ*. 2007;Suppl 2:17-22.
- ¹¹ Observatorio de Salud en Asturias. Dirección General de Salud Pública y Participación. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno de Asturias; 2011 [en línea] [consultado el 5/5/2011]. Disponible en www.obsaludasturias.com/
- ¹² University of Wisconsin, Robert Wood Johnson Foundation. *Health Factors. County Health Rankings*. [en línea] [consultado el 02/02/2011]. Disponible en <http://goo.gl/qp1X>
- ¹³ Wilkinson R, Marmot M. *Determinantes sociales de salud. Los hechos probados*. 2003. [en línea] [consultado el 14/02/2011]. Disponible en: <http://goo.gl/mtC9t>

VIERNES 1 DE JUNIO, 09:00-11:00 h. SALA SEMINARIO 3+4+5

TALLER 1

METODOLOGÍA DE EDUCACIÓN PARA LA SALUD

Moderadora: Catalina Núñez Jiménez (Valencia)

METODOLOGÍA DE EDUCACIÓN PARA LA SALUD

Matilde Riquelme Pérez

Pediatra. CS La Chopera. Alcobendas, Madrid. España

INTRODUCCIÓN

La práctica profesional de la promoción de la salud (PS) obtuvo su primer reconocimiento internacional con la carta de Ottawa de 1986. Esta definía la PS como “el proceso que proporciona a las personas los medios necesarios para ejercer un mayor control sobre los determinantes de la salud, mejorando así su salud”.

Según la Organización Mundial de la Salud, la educación para la salud (EpS) puede definirse desde dos vertientes. Por un lado, la EpS consiste en proporcionar a la población los conocimientos, habilidades y destrezas necesarias para la promoción y protección de la salud. Por otro, la EpS contribuye a capacitar a los individuos para que participen activamente en definir sus necesidades y elaborar propuestas para conseguir unas determinadas metas en salud.

La finalidad, pues, de la EpS no es tanto que se lleven a cabo comportamientos definidos y prescritos por el experto, sino facilitar que las personas movilicen sus propios recursos y desarrollen capacidades que les permitan tomar decisiones conscientes y autónomas sobre su propia salud. La educación se entiende, por tanto, como un proceso por el cual las personas son más conscientes de su realidad y del entorno que les rodea, ampliando sus conocimientos, valores y habilidades que les permitan desarrollar capacidades para adecuar sus comportamientos a la realidad. Y ello se produce a través de sus propias experiencias, vivencias y conocimientos, reorganizándolos y modificándolos ante los nuevos conocimientos o experiencias que se dan en el proceso educativo.

En la educación, los contenidos son los factores relacionados con los comportamientos humanos. Estos factores pueden ser **ambientales** (grupos sociales, condiciones de vida, recursos y modelos culturales) y **personales** (creencias, actitudes, valores y habilidades). Todos ellos influyen en las capacidades y comportamientos de las personas. Para que la persona aprenda se considera esencial un aprendizaje significativo, la persona aprende desde sus experiencias, sus vivencias, sus conocien-

tos reorganizándolos y modificándolos según sus nuevas informaciones y experiencias que se dan en el proceso educativo.

Para que la situación de enseñanza-aprendizaje sea eficaz, las personas deberán: a) ser más **conscientes** de su situación (conocer y expresar su situación); b) **profundizar** en ella (aumentar los conocimientos, analizar causas y reflexionar), y c) **actuar** (desarrollar recursos y habilidades, tomar decisiones, experimentar la realidad, evaluarla y reajustarla). En resumen, se trata de facilitar que las personas conozcan la situación en la que se encuentran y hablen de ella. Y para eso, hay que *ayudar a pensar*, más que decirles lo que tienen que hacer.

Es importante que las personas encuentren sus propias soluciones, no se trata de prescribir comportamientos sino de promoverlos.

En este sentido, para llegar al cambio, lo primero es conocer en qué momento personal está cada uno frente a un comportamiento, una actitud o una habilidad.

Así, Prochaska y Diclemente plantean un modelo espiral del proceso de cambio en cinco etapas. Este modelo tiene en cuenta cómo es el comportamiento de la persona, si quiere cambiar o no, si hace este cambio o no y si lo mantiene en el tiempo. Las etapas son:

- 1. Precontemplación:** no hay ninguna intención de cambio en un futuro próximo. No es que no se vea la solución, es que no se ve el problema.
- 2. Contemplación:** se tiene consciencia de que existe un problema y se piensa en superarlo, pero aún no se ha decidido pasar a la acción.
- 3. Preparación:** se combinan intención y toma de decisión, se empiezan a introducir pequeños cambios.
- 4. Acción:** se modifica a sí mismo o misma modifica su comportamiento, su entorno con el fin de superar el problema.
- 5. Mantenimiento:** persisten y se consolidan los resultados obtenidos en su acción.

Es importante entender que en este tipo de trabajo educativo son más útiles enfoques de pedagogía activa e interactiva, que enfoques tradicionales. Para ello es necesario contar con la participación activa de la persona que aprende.

SESIONES EDUCATIVAS INDIVIDUALES Y GRUPALES

Para programar y lograr un aprendizaje significativo en estas sesiones educativas no basta con dar un consejo/información en la consulta y/o una charla grupal si no que se requiere varias sesiones individuales (Tabla 1) o grupales (Tabla 2). Además, se debe utilizar técnicas pedagógicas activas.

TABLA 1. TÉCNICAS EDUCATIVAS INDIVIDUALES.

Proceso de aprendizaje	Técnicas educativas individuales
Encuentro y contrato	Técnicas de acogida y negociación
Expresar sus preconceptos, modelos previos, experiencias	Técnicas de expresión
Reorganizar informaciones	Técnicas de información
Analizar y Reflexionar	Técnicas de análisis
Desarrollo y entrenamiento de habilidades	Técnicas de desarrollo de habilidades
Otros objetivos	Otras técnicas del aula y fuera del aula

TABLA 2. TÉCNICAS EDUCATIVAS GRUPALES.

Proceso de aprendizaje	Técnicas educativas grupales
Expresar sus preconceptos o modelos previos, su experiencia	Técnicas de investigación en el aula
Reorganizar informaciones	Técnicas expositivas
Analizar y Reflexionar	Técnicas de análisis
Desarrollo o entrenamiento de habilidades	Técnicas para el desarrollo de habilidades
Otros objetivos	Otras técnicas en el aula y fuera del aula

Existen numerosas clasificaciones de métodos y técnicas educativas. Utilizamos la clasificación de las técnicas educativas dirigidas al aprendizaje y que relacionan distintos tipos de técnicas con diferentes objetivos de aprendizaje, obtenidas de los cursos de EpS de M.^a José Pérez Jarauta del Instituto de Salud Pública de Navarra.

CLASIFICACIÓN DE LAS TÉCNICAS EDUCATIVAS

Las técnicas educativas deben ser adecuadas a los objetivos que nos proponemos y a los contenidos que desarrollamos. Estas son:

- Técnicas de encuentro: constituyen el inicio de la relación y el proceso educativo. Facilitan la configuración

de un adecuado encuentro profesional/participantes en la configuración como grupo en la educación grupal. Favorecen la motivación y la implicación de los participantes en su propio proceso educativo. Se utilizan: acogida, presentación y contrato educativo.

- Técnicas de investigación en aula: facilitan a las personas conocer su situación y cómo la viven. Son útiles fundamentalmente para expresar, reflexionar y organizar sentimientos, conocimientos, experiencias. Entre las técnicas utilizadas tenemos: tormenta de ideas, rejilla, foto-palabra, cuestionarios, Phillips 66, frases incompletas.
- Técnicas expositivas: ayudan al grupo a aumentar conocimientos que le permitan profundizar en la situación, verla de otra manera. Son útiles para la transmisión, reorganización de conocimientos, información... Entre otras, se utilizan: exposición teórica con discusión, lección participada, repetición, lectura con discusión, video con discusión...
- Técnicas de análisis: ayudan al grupo a pensar y facilitan que cada cual encuentre sus propias soluciones: analizar situación y causas, actitudes, sentimientos... Se utilizan con mayor frecuencia: análisis de textos, análisis de problemas y alternativas de solución, discusiones de distintos tipos (en grupo pequeño o grande, abiertas o estructuradas)...
- Técnicas de desarrollo de habilidades: son esencialmente útiles para entrenarse en habilidades concretas (sicomotoras, personales y sociales) y desarrollar la capacidad para actuar, comportarse en situaciones reales e introducir los cambios que haya decidido. En este grupo se utilizan escenificaciones, análisis de las situaciones y juegos.

Otras técnicas: como son investigaciones realizadas fuera del aula, distintos tipos de trabajos en grupo, ejercicios, tareas para casa...

EL ROL DEL/A EDUCADOR/A

En este tipo de trabajo educativo el profesional desempeña un rol de facilitación, de ayuda y de apoyo. Los y las participantes son quienes aprenden, el educador o la educadora facilita y orienta. A destacar:

- Funciones, asociadas al rol. Es fundamental la preparación de la sesión y la gestión de las actividades educativas, el tiempo, el espacio donde se desarrolla la actividad, el clima.
- Actitudes, entre las que tenemos: aceptación, congruencia, valoración positiva y empatía. Y a nivel más concreto el clima que se crea en la sesión algunos comentan que el clima es un reflejo de la comunicación educador y educando.
- Habilidades: La comunicación constituye una herramienta básica del profesional en la práctica médica diaria pero es una habilidad especialmente importante en el trabajo de la EpS. Son elementos importantes del proceso de comunicación: la transmisión de mensajes, la escucha y recepción de mensajes y la respuesta.

ELABORACIÓN DE UN PROYECTO EDUCATIVO

Antes de plantearnos una intervención, es necesario conocer la situación de la que partimos. Para ello realizaremos:

1. Identificación de las necesidades. La identificación de las necesidades que pueden ser susceptibles de actividades educativas es la primera fase del proceso de planificación. Nos permitirá definir los objetivos y actividades más adecuadas a las necesidades y a la realidad del colectivo con el que vamos a trabajar. Una vez identificadas las necesidades le daremos un orden de prioridad. Para ello tendremos que tener en cuenta las siguientes preguntas:

- ¿Cuántas personas tienen necesidad?
- ¿A quién preocupa?
- ¿Quién está dispuesto a aprender?
- Los y las profesionales sociosanitarios/as, ¿están capacitados/as para orientar en el aprendizaje?

2. Análisis de la situación. Cuando hemos decidido que hay una necesidad que abordar, el siguiente paso es conocer datos sobre la situación de la que partimos nosotros, los profesionales. Esto nos permitirá plantearnos los objetivos y las actividades más adecuadas para el colectivo con el que vamos a trabajar. Los datos a registrar son:

- Datos generales del grupo: edad, sexo, nivel de instrucción y socioeconómico, participación en asociaciones, intereses, motivaciones.
- Datos del comportamiento de la población de nuestra zona básica de salud con el tema a tratar y factores relacionados: conocimientos, creencias, valores, comportamientos...
- Datos sobre el equipo: objetivos del equipo, cargas de trabajo, disponibilidad de los profesionales, conocimiento sobre el tema, recursos materiales...

Toda esta información nos permitirá conocer las necesidades, establecer prioridades y en base a ello elaborar un proyecto.

GUÍA PARA LA ELABORACIÓN DE UN PROYECTO DE EPS

Este modelo de trabajo no es improvisado sino intencional, hay que prepararlo y programarlo para obtener unos buenos resultados. Se debe tener un planteamiento previo que sea susceptible de ser modificado en cualquier momento según las necesidades de las personas y su situación.

Introducción

Se trata de hacer una exposición general del problema de salud, explicando las razones por las que se ha elegido en base a las investigaciones previas, importancia del problema, demanda de la población y motivación de los profesionales. Conclusiones del análisis de la situación. Se hará de forma resumida.

Objetivos

Pretenden responder a las necesidades detectadas en el análisis de la situación y lo que se espera conseguir con la intervención. Pueden ser de dos tipos:

- **Generales:** expresan la finalidad que persigue el proyecto. No son evaluables. Se alcanzan a través de los objetivos específicos. Se pueden formular como: objetivos en salud y objetivos educativos.
- **Específicos:** responden al resultado del análisis de la situación y son evaluables. Se debe atender todos los ámbitos de aprendizaje: área cognitiva: conceptos, hechos, principios. Se refiere al saber; área emocional: valores, actitudes, normas. área de las habilidades: cognitivas, habilidades personales y sociales.

Contenidos

No son solo la información a transmitir sino que incluyen además las actitudes, valores, normas y los procedimientos de todo tipo. Los contenidos no solo los aporta el educador o la educadora sino también el grupo que participa en el taller.

Es fundamental que los contenidos a trabajar respondan a las necesidades, problemas, intereses y motivaciones de los y las participantes. Inicialmente se desarrollan partiendo del análisis de la situación y posteriormente se van modificando a lo largo de las sesiones educativas.

Metodología

Definiremos: a) población diana: grupo de población a la que va dirigida el proyecto; b) captación: a través de las diferentes consultas, asociaciones, carteles..., y c) desarrollo de la intervención:

- **Número de sesiones.** Se recomienda entre cinco y 10. Si se trata de un taller de acercamiento a la población o abordaje de temas muy concretos pueden ser entre tres y cinco sesiones.
- **Duración de las sesiones.** Entre 60 a 120 minutos. Con un máximo de exposición de 20 minutos.
- **Periodicidad.** En función del tema a abordar y las características del grupo. Es aconsejable que sea semanal.
- **Temporalización.** Las fechas y horarios del taller. Además se aconseja que se establezcan antes de su inicio.
- **Lugar.** Es aconsejable que se realice siempre en el mismo lugar.
- **Número de participantes.** Se aconseja entre 10 y 15. Pero según el tema se puede llegar hasta 20-25.

Evaluación

Mediante la evaluación obtenemos información que nos permite adecuar el proceso de enseñanza al progreso real de aprendizaje de los y las participantes y podremos adecuar el diseño y programación a las necesidades detectadas. Pero:

- **¿Quién evalúa?** Evalúan tanto el o la docente como los y las participantes así como el o la observador y observadora. En algunos casos observadores externos.
- **¿Qué se evalúa?** Se evalúan los resultados, el proceso en sí (asistencia, participación, contenidos, actividades...) y la estructura (adecuación de los recursos humanos y materiales).
- **¿Cómo se evalúa?** La evaluación suele ser muy variada y puede utilizarse métodos cuantitativos (cuestionarios)

o cualitativos (materiales realizados, tareas, observador/a y educando a diario).

- **¿Cuándo se evalúa?** Se evalúa de forma continuada, a lo largo del proceso de enseñanza-aprendizaje. Se evalúa al final de cada sesión y al final de todas las sesiones.

ABREVIATURAS

EpS: educación para la salud.

PS: promoción de la salud.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- ¹ Costa Cabanillas M, López Méndez E. Educación para la salud. Guía práctica para promover estilos de vida saludables. Madrid: Ediciones Pirámide; 2008.
- ² Elías MJ, Tobias SE, Friedlander BS. Educar con inteligencia emocional. Barcelona: Plaza y Janés Editores; 2000.
- ³ Levi-Montalcini R. Tiempo de cambios. Barcelona: Editorial Península; 2000.
- ⁴ Manual de Educación para la Salud. Pamplona: Gobierno de Navarra. Instituto de Salud Pública; 2006 [en línea]. Disponible en www.fundacioncsz.org/descargas/ES/MANUAL.pdf

⁵ Promoción de la Salud. Glosario. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Organización Mundial de la Salud; 1998 [en línea]. Disponible en www.msc.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/glosario.pdf

⁶ Recomendaciones metodológicas básicas para elaborar un proyecto educativo. Dirección provincial de Salud. IMSALUD. Madrid: Servicio Madrileño de Salud; 1999.

⁷ Rochon A. Educación para la salud. Guía práctica para realizar un proyecto. Barcelona: Masson; 1991.

⁸ Schor EL. American Academy of Pediatrics, Task Force on the Family. Family pediatrics: report of the Task Force on the Family. Pediatrics. 2003;111:1541-71.

⁹ Starfield B. Equilibrio entre necesidades de salud, servicios y tecnología. Barcelona: Masson; 2001.

¹⁰ The evidence of Health Promotion Effectiveness. Shaping Public Health in a New Europe. A report for the European Commission by the International Union for Health Promotion and Education. Part one. Core document. Bruselas-Luxemburgo; 1999. Traducida por la Subdirección General de Promoción de la Salud y Epidemiología, de la Dirección General de Salud Pública Consumo y del Ministerio de Sanidad y Consumo. España [em línea]. Disponible en www.msc.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/Parte_1.pdf

VIERNES 1 DE JUNIO, 09:00-11:00 h. SALA SEMINARIO 6+7

TALLER

ASPECTOS PRÁCTICOS EN LA ATENCIÓN DEL NIÑO Y ADOLESCENTE CON TDAH

Moderadora: M.^a Jesús Díaz Aguilar (Málaga)

ASPECTOS PRÁCTICOS EN LA ATENCIÓN DEL NIÑO Y ADOLESCENTE CON TDAH

Alfonsa Lora Espinosa^a, M. J. Díaz Aguilar^b

^a*Pediatra. CS Puerta Blanca. Unidad de Investigación y Eficiencia Clínica. Distrito Sanitario Málaga. Málaga. España*

^b*Psicología. Asesora de Formación, Ámbito Educación Especial. Centro del Profesorado de Málaga. Málaga. España*

El trastorno por déficit de atención con/sin hiperactividad (TDAH) es el trastorno del neurodesarrollo más frecuente en la infancia. La magnitud, determinada por su prevalencia, su trascendencia negativa en el desarrollo del niño y, sobre todo, su vulnerabilidad al tratamiento, hacen necesario una evaluación y un abordaje adecuado y temprano en los niveles primarios de atención en salud y educación¹.

El TDAH es un trastorno de origen neurobiológico, resultado de una compleja interacción de factores genéticos, con otros ambientales pre, peri o postnatales que llevan a una alteración de la neurotransmisión dopaminérgica.

Las Guías de práctica clínica²⁻⁸ proponen un método estructurado para el diagnóstico y tratamiento del trastorno. La sintomatología del TDAH en la infancia y adolescencia se caracteriza por un patrón persistente de inatención, exceso de actividad en relación a la edad madurativa del niño y pobre control de su impulsividad.

Este trastorno debe aparecer antes de los siete años y alcanzar al menos seis meses de evolución. Los síntomas han de presentarse en dos o más contextos, interfiriendo en la vida social y académica del niño y no se explican mejor por la presencia de otro trastorno.

Se definen tres subtipos de TDAH: inatento si cumple al menos seis de los nueve criterios de inatención, hiperactivo-impulsivo si cumple al menos seis de los nueve criterios de hiperactividad-impulsividad y combinado si cumple al menos seis de los nueve criterios en ambas dimensiones, inatención e hiperactividad.

Además de estos síntomas descritos en los criterios del *Diagnostic and Statistical Manual for Mental Disorders* (DSM)-IV-TR como síntomas cardinales, los niños con TDAH presentan síntomas asociados de conducta, cognición, emocionalidad y adaptación social, problemas

de autorregulación de su conducta para adecuarla a las demandas del entorno, con un patrón de respuestas a las contingencias del medio poco sensible a los refuerzos positivos-negativos.

En este taller analizaremos de forma práctica la función del pediatra de Atención Primaria (PAP) en la atención del niño y adolescente con TDAH y los criterios para una práctica clínica de calidad²⁻¹².

Para aplicar estos criterios el pediatra necesita entrevistarse con la familia y el niño con frecuencia; desarrollar contactos con el colegio y otros profesionales para ofrecer un cuidado coordinado y continuo; identificar los recursos de la comunidad y especialmente, tiempo y confianza en sus capacidades y habilidades:

- El PAP debe evaluar a todo niño de edad comprendida entre 4 y 18 años que presenta síntomas de inatención, hiperactividad, impulsividad, mal rendimiento académico o problemas de conducta (B).
- El diagnóstico de TDAH es exclusivamente clínico, no existiendo en la actualidad ninguna prueba analítica o psicométrica que pueda considerarse diagnóstica. Requiere que el niño cumpla los criterios DSM-IV-TR. El uso de los criterios DSM-IV-TR disminuye la variabilidad en la práctica clínica y facilita la comunicación entre profesionales y pacientes.
- La valoración del TDAH requiere información obtenida directamente de los padres o cuidadores y de los profesores sobre la presencia de los síntomas nucleares del trastorno en ambientes diferentes, la edad de inicio, la duración de los síntomas y el grado de impedimento funcional (B). En el adolescente se considera útil el uso de un cuestionario validado autoinformado.
- La realización de una completa historia clínica que incluya signos y síntomas, antecedentes familiares, antecedentes personales, desarrollo psicomotor, trastornos del sueño, historia psicosocial descartando abuso físico, psíquico o sexual.
- Investigar mediante un instrumento validado el trastorno negativista desafiante, trastornos de conducta, depresión, ansiedad, tics, dificultades de aprendizaje (B).
- Investigar las fortalezas y habilidades, los aspectos que le ilusionan y motivan.
- Exploración clínica registrando fenotipo; exploración neurológica que debe incluir coordinación motora fina y gruesa, comunicación y lenguaje, tics; exploración sensorial; somatometría, exploración cardiovascular.

- No está indicado realizar otras pruebas diagnósticas de rutina para establecer el diagnóstico de TDAH a no ser que la anamnesis o la exploración clínica lo justifiquen.
- Si la historia indica que el niño presenta dificultades académicas, el pediatra contactará con el centro escolar para que el equipo de orientación estudie y trate estas dificultades y revisará la evolución y resultados de las intervenciones pedagógicas establecidas.
- El PAP debe reconocer el TDAH como un trastorno crónico y considerar al niño y adolescente con TDAH con necesidades especiales de salud (B).
- El TDAH causa una morbilidad importante y debe ser tratado. El objetivo del tratamiento es disminuir la frecuencia e intensidad de los síntomas y facilitar estrategias para su control ya que no se dispone de un tratamiento curativo en la actualidad. El Plan de cuidados del niño con TDAH constará de los siguientes pasos:
 - Educación de la familia y el niño sobre el TDAH, sus características individuales, aportándole estrategias para su manejo.
 - Identificar los objetivos del tratamiento: conductuales, académicos.
 - Acordar el tratamiento conductual y farmacológico a seguir, conociendo los beneficios y los posibles efectos secundarios.
 - A los niños en edad preescolar (4-5 años) el PAP debe indicar la terapia conductual como primera línea de tratamiento (A). Puede prescribirse metilfenidato si las intervenciones conductuales no proporcionan mejoría y la disfunción que le producen los síntomas es moderada-grave (B). La atomoxetina no está aprobada por la Food and Drug Administration en estas edades⁵.
 - A los niños de 6-11 años, el PAP debe prescribir tratamiento farmacológico (A) y/o terapia conductual, preferiblemente ambas (B). La evidencia es fuerte para el metilfenidato y suficiente pero menos fuerte para atomoxetina (A)⁵.
 - A los adolescentes (12-18 años) el PAP y/o médico de familia deben prescribir tratamiento farmacológico con su consentimiento (A), puede recomendarse terapia conductual (C), preferiblemente ambas⁵.
- El PAP debe titular la dosis de medicación para alcanzar el máximo beneficio con los mínimos efectos adversos^{5,12} (B).
- Se realizaran visitas de seguimiento frecuentes hasta obtener una respuesta óptima con la titulación de la dosis, posteriormente cada tres meses en el primer año de tratamiento y cada seis meses a partir de entonces si la situación es estable. En estas visitas se comprobará sistemáticamente el control de los síntomas y la función, el cumplimiento de los objetivos propuestos, se preguntará por los efectos secundarios y se realizará medición de peso, talla, tensión arterial y frecuencia cardíaca. Se preguntará por la adherencia terapéutica, la calidad de vida y la satisfacción con el cuidado.
- Establecer un consenso entre profesores y pediatras sobre los elementos clave de diagnóstico, intervencio-

nes y comunicación, estructurados, que aseguren un cuidado consistente, bien coordinado y coste-efectivo.

- Cuando coexistan otros trastornos psiquiátricos como trastorno bipolar, ansiedad o depresión severas, debe derivarse a la unidad de salud mental de referencia.

ABREVIATURAS

DSM: *Diagnostic and Statistical Manual for Mental Disorders.*

PAP: pediatra de Atención Primaria.

TDAH: trastorno por déficit de atención con/sin hiperactividad.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Rodríguez Molinero L, López JA, Garrido M, Sacristán AM, Martínez MT. Estudio psicométrico-clínico de prevalencia y comorbilidad del trastorno por déficit de atención con hiperactividad en Castilla y León (España). *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2009;11(42):251-70.
- ² British Thoracic Society and Scottish Intercollegiate Guidelines Network. British Guideline on the management of asthma. A national clinical guideline. Revised edition published 2009 [en línea]. Disponible en www.sign.ac.uk
- ³ National Clinical Practice Guideline. National Collaborating Centre for Mental Health Commissioned by the National Institute for Health and Clinical Excellence. (NICE) Attention Deficit Hyperactivity disorder. Diagnosis and management of ADHD in children, young people and adults. 2008 [en línea]. Disponible en www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/CG72NICEGuidelinev3.pdf
- ⁴ Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). Attention deficit and hyperkinetic disorders in children and young people. A national clinical guideline. 2001 [en línea] [actualizado en agosto de 2005] [consultado el 23/7/2010]. Disponible en www.sign.ac.uk/pdf/sign52.pdf
- ⁵ American Academy of Pediatrics. Subcommittee on Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder, Steering Committee on Quality Improvement and Management. ADHD: Clinical Practice Guideline for the Diagnosis, evaluation and treatment of attention deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents. *Pediatrics.* 2011;128:1-16.
- ⁶ Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI). Diagnosis and management of attention deficit hyperactivity disorder in primary care for school-age children and adolescents, 6.ª ed. Bloomington (MN): Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI); 2007. p. 68 [en línea] [actualizado en marzo de 2007] [consultado el 23/7/2010]. Disponible en www.icsi.org/adhd/adhd_2300.html
- ⁷ Canadian Attention Deficit Hyperactivity Disorder Resource Alliance (CADDRA): Canadian ADHD Practice Guidelines, Third Edition, Toronto ON; CADDRA, 2011.
- ⁸ Fernández Pérez M, Hidalgo Vicario I, Lora Espinosa A, Sánchez Santos L, Rodríguez Molinero L, Eddy Ives L, et al. La atención primaria y el trastorno por déficit de atención con/sin hiperactividad (TDAH): Consenso multidisciplinar y evidencias para la puesta en práctica. Monografía [en línea]. Disponible en www.aepap.org
- ⁹ Buñuel Álvarez JC. Diagnóstico del trastorno de déficit de atención con/sin hiperactividad. Una visión desde la evidencia científica. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2006;8 Supl 4:25-37.
- ¹⁰ Pliszka S; AACAP Work Group on Quality Issues. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2007;46:894-921.
- ¹¹ Power TJ, Mautone JA, Manz PH, Frye L, Blum NJ. Managing attention-deficit/hyperactivity disorder in primary care: a systematic analysis of roles and challenges. *Pediatrics.* 2008;121(1):e65-72.
- ¹² Lora Espinosa A, Díaz Aguilar MJ. Abordaje del trastorno por déficit de atención con/sin hiperactividad desde la visión del pediatra de cabecera. *Rev Pediatr Aten Primaria Supl.* 2011;(20):115-26.

VIERNES 1 DE JUNIO, 11:30-13:00 h. SALAS ANDALUCÍA 2+3

FORO PROFESIONAL

DOCENCIA EN ATENCIÓN PRIMARIA: ENCUENTRO ENTRE NIVELES ASISTENCIALES

Moderador: Miguel Ángel Fernández-Cuesta Valcarce (Madrid)

EL PEDIATRA DE HOSPITAL. UNIDADES DOCENTES MULTIPROFESIONALES

José Miguel Couselo Sánchez
Profesor Titular de Pediatría. Vocal de la Comisión Nacional de Pediatría y sus Áreas Específicas. Servicio de de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. España

INTRODUCCIÓN

La unidad docente se define como un conjunto de recursos personales y materiales, pertenecientes a los dispositivos asistenciales, docentes, de investigación o de cualquier otro carácter que con independencia de su titularidad se consideren necesarios para impartir formación reglada en especialidades en Ciencias de la Salud por el sistema de residencia, de acuerdo con lo establecido en los programas oficiales de las distintas especialidades (Real Decreto [RD] 183/2008. Boletín Oficial del Estado [BOE] 21-2-2008)¹.

En el artículo 7 de dicho RD, se incluye como unidad docente de carácter multiprofesional en el anexo II: Unidades docentes de Pediatría en las que se formarán médicos especialistas en Pediatría y enfermeros en enfermería pediátrica. Estas unidades docentes cumplirán los requisitos de acreditación comunes y los específicos de las especialidades que se formen en las mismas. Cada especialidad tendrá sus propios tutores que planificarán la ejecución de su programa formativo.

EL PROGRAMA FORMATIVO

El programa formativo actual del médico pediatra figura en BOE nº 246, de 14-10-2006, Orden SCO/3148/2006. El pediatra es el médico que en posesión del correspondiente título de especialista se halla capacitado para emprender, realizar, interpretar, aplicar y explicar los procedimientos diagnósticos y terapéuticos inherentes al ejercicio profesional de la Pediatría preventiva, clínica y social en instituciones públicas o privadas de carácter hospitalario o extrahospitalario (Atención Primaria [AP])².

La orden SAS/1730/2010 (BOE de 29-6-2010) publica el programa oficial de la Especialidad de Enfermería Pediátrica. La formación clínica de la enfermera residente de Pediatría se desarrollará en AP (centros de salud, escuelas infantiles, centros de educación primaria, secunda-

ria y educación especial, en la comunidad así como en cualquier ámbito donde se encuentren los niños y adolescentes objeto de atención a través de programas establecidos en cada comunidad autónoma) durante siete meses, Urgencias de Pediatría dos meses, Unidades de Pediatría cinco meses, Unidad Neonatal dos meses, Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) Neonatal tres meses, UCI Pediátrica tres meses³.

“La enfermera especialista en Enfermería Pediátrica, es el profesional capacitado para proporcionar cuidados de enfermería especializados de forma autónoma, durante la infancia y la adolescencia, en todos los niveles de atención, incluyendo la promoción de la salud, la prevención de la enfermedad y la asistencia al recién nacido, niño o adolescente sano o enfermo y su rehabilitación dentro de un equipo multiprofesional y en colaboración con enfermeras especialista de otras áreas”³.

¿Cuál es el objetivo del programa de formación en Pediatría y sus áreas específicas y cómo se lleva a la práctica en las distintas unidades docentes?

Según el BOE n.º 246 de 14-10-2006, el residente de Pediatría debe adquirir conocimientos, habilidades y actitudes necesarias para: atender los problemas clínico-pediátricos a nivel general y de sus áreas específicas, promocionar la salud de la población infantil y adolescente, realizar investigación clínica y básica, y trabajar como integrante y si es preciso, como coordinador de equipos multidisciplinarios de salud².

Podemos asumir que la formación del pediatra debe incluir además las competencias esenciales que el Institute of Medicine en EE. UU. propuso en 2002 para todos los médicos: proporcionar una asistencia centrada en el paciente, trabajar en equipos interdisciplinarios, utilizar una práctica basada en pruebas y aplicar mejoras de la calidad⁴.

Para el Prof. M. Crespo, “la formación está orientada a conseguir el pediatra general competente, humano, conocedor, abierto a la ciencia, profesional y líder, capaz de trabajar en equipo multidisciplinario, con formación troncal completa, integral, con conocimientos y competencia clínica y con actitudes y aptitudes particulares, recuperando un humanismo a veces perdido, para tratar al niño”. Aunque el objetivo principal de la formación del residente no ha cambiado, su contenido, metodología y

técnicas en la preparación han cambiado con el tiempo. Para conseguir ese pediatra competente la preparación del residente de pediatría debe proporcionar experiencias educativas que lo capaciten para proporcionar un amplio cuidado coordinado en un rango extenso de pacientes pediátricos^{5,6}. El pediatra general competente es capaz de resolver adecuadamente los contenidos propios de la ciencia pediátrica. “Entre las necesidades de la AP, tributaria de la prioridad para promocionar la salud y prevenir la enfermedad, y las exigencias de las subespecialidades para la incorporación de los avances científicos y tecnológicos y el liderazgo en la investigación, queda un amplio espacio formativo y profesional: el de ese pediatra general competente que el niño y el adolescente sanos y enfermos necesitan” (Prof. M. Crespo)⁵.

La Pediatría ha evolucionado continuamente para alcanzar ese objetivo. Los índices de calidad de atención sanitaria en Pediatría en España están entre los mejores del mundo, debido en gran parte a la calidad de formación del Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas en nuestro país.

En general los llamados programas tradicionales “de los países desarrollados” presentan lagunas en la formación básica pediátrica y disparidad entre como practicamos la pediatría general y como formamos a los residentes, entre ellos el hospitalocentrismo, la errónea tendencia a la subespecialización precoz o el riesgo de reproducir los errores de la medicina del adulto⁵.

Características de la buena atención pediátrica, objetivo de la formación del especialista pediátrico⁵:

- Total en los objetivos, en el contenido, en las actividades y en la población atendida (desde la concepción hasta el final del período del crecimiento y desarrollo).
- Precoz y continua en el tiempo (vida del individuo) y el proceso salud-enfermedad.
- Integral, incluyendo todos los aspectos del ciclo integral de la salud (promoción, prevención, asistencia, rehabilitación, docencia e investigación) los cuales se desarrollaran tanto a nivel de Atención Especializada como en la AP.
- Integrada, es decir la atención pediátrica se inscribe en un modelo organizado y jerarquizado, sin perjuicio de que también ha de ser coherente con las demás circunstancias socioeconómicas del país en que se practica.
- Individualizada y personalizada en condiciones de igualdad y en libertad.

Los puntos débiles más frecuentes y comunes en los “programas formativos tradicionales” de los países desarrollados que necesitan ser mejorados son los siguientes (modificado de M. Crespo, D. Crespo Marcos)^{5,6}:

- Disparidad entre contenidos educativos, experiencia en pacientes hospitalizados y contenidos en la práctica clínica.

- Atención al adolescente.
- Trastornos de conducta y desarrollo.
- Formación para “problemas comunes” y para “patología compleja”.
- Atención a niños crónicamente enfermos.
- Lagunas en la formación básica en AP y en urgencias: el niño normal, variantes fisiológicas, problemas dermatológicos, ortopédicos...
- Promoción de la salud.
- Ética y profesionalidad.
- Pérdida de visión unitaria del pediatra.
- “Síndrome del superespecialista”.
- Capacidad de comunicación con los niños, los padres y otros profesionales.
- Formación en Pediatría Preventiva y en Pediatría Social.
- Conocimiento de los problemas de salud de su área y de las prioridades.
- Formación en el uso de recursos sanitarios.
- Capacidad para enriquecer el conocimiento y mejorar la práctica en un ambiente de cambios constantes.

FACTORES QUE MERECE CONSIDERACIÓN

Duración del programa formativo

La formación exige dos postulados fundamentales: contenidos y tiempos. Para los contenidos establecidos en BOE 246 de 14 de octubre de 2006 son insuficientes los cuatro años e incompatibles con la reducción que se ha intentado con la interpretación del concepto de troncalidad.

La formación del especialista en Pediatría dura seis años en Irlanda, Austria y Finlandia, cinco años en Alemania, Portugal, Holanda, Italia, Bélgica, Luxemburgo, Dinamarca y Suecia y cuatro en Francia, Grecia y España (el límite inferior aceptado por la Unión Europea)⁵.

Las habilidades requieren tiempo para conocerlas y adquirirlas –saber y saber hacer– jerarquizadas en tres niveles: I) Lo que debe aprender un residente para su realización de manera independiente, II) Habilidades de las que el residente debe tener buen conocimiento aunque no las pueda llevar a cabo de forma completa; y III) Patologías que el residente ha visto y de las que solo tiene un conocimiento teórico.

¿Se debe aumentar el tiempo de formación en Pediatría?

Autoridades en la materia (como el Prof. M. Crespo) propone aumentar a cinco años como ocurre en la mayor parte de los países de Unión Europea⁵.

El problema de la troncalidad

Las peculiaridades biológicas, médicas y sociales de la pediatría la define como una especialidad “vertical”, total y completa de la edad evolutiva del ser humano y la diferencian de las especialidades médicas, “transversales” y por esto obliga a una formación diferenciada y específica para la que compartir el período formativo con las especialidades médicas del adulto aporta poco positivo⁹. La Pediatría y sus áreas específicas no se puede incluir en el

tronco médico con el resto de las especialidades médicas y debe ser considerada como especialidad troncal en sí misma a los efectos previstos en la Ley de Ordenación de Profesiones Sanitarias⁵.

Distribución del tiempo contenidos y lugar de formación del pediatra

El programa de formación del residente (Orden SCO/3148/2006), establece los objetivos generales, la habilidades que debe adquirir el residente, el desarrollo del programa docente, rotaciones y guardias, contenidos específicos y una guía orientativa de conocimientos para la realización del plan formativo aplicable a las rotaciones en los centros de salud acreditados para tal fin. Instituye en el apartado 6 que la parte esencial de la formación del residente son las rotaciones, por ello la formación se programará teniendo en cuenta: a) rotaciones por las secciones básicas de neonatología, hospitalización de lactantes, preescolares, escolares y adolescentes, urgencias, cirugía pediátrica, UCI Pediátrica y consultas externas; b) rotaciones fundamentales por áreas con actividad clínica de cardiología, gastroenterología, neumología, neuropediatría, endocrinología y crecimiento y nefrología cuya duración y distribución podrá variar en función de las características del centro donde se lleve a cabo al formación; c) rotación obligatoria por AP, duración de la rotación tres meses siendo aconsejable su distribución en dos períodos (en los dos primeros años y en los últimos de residencia); d) rotación para la formación en protección radiológica, y e) rotaciones optativas por áreas específicas o preferentes de la pediatría tales como: oncología, inmunología, genética y dismorfología, infectología, psiquiatría infantil, entre otras. En el último año el residente podrá rotar por una o más especialidades pediátricas hospitalarias, siempre que haya completado al menos tres rotaciones por las áreas optativas antes citadas. Las guardias se considerarán docentes y serán obligatorias en el programa de formación, siendo recomendable que se realicen entre cuatro y seis mensuales².

La orden no fija el tiempo de duración de ninguna de las rotaciones excepto en AP que fija un tiempo de tres meses. Para las rotaciones fundamentales la duración y distribución puede variar en función de las características específicas del centro en donde se lleva a cabo la formación. Es probable que durante la residencia muchos residentes prefieran una situación de *curriculum* estructurado, frente a otra en la cual ellos asumen mayor responsabilidad para escoger las experiencias educacionales. Con la tendencia a una mayor proporción de mujeres pediatras, la actitud de la mujer que da más prioridad al estilo de vida en la elección de su profesión, esto puede tener implicaciones importantes para el futuro de la formación pediátrica y en la práctica posterior⁷.

La hospitalización pediátrica en España no está organizada de manera uniforme en todos los hospitales acreditados para la docencia y la diferenciación por áreas de hospitalización en lactantes, preescolares, escolares, adolescentes en muchos hospitales no funciona exclu-

sivamente como tal, sino que lo hace además por tipos de patología: gastroenterología y nutrición, hematología y oncología, neurología, endocrinología, neumología o nefrología. Esas unidades de hospitalización forman un todo con la consulta externa y el seguimiento ambulatorio de pacientes. Por lo tanto la adherencia estricta a la orden SCO/3148/2006 impediría la utilización de medios humanos para la formación del residente en algunos hospitales y la duración y tipo de rotaciones no es uniforme en todas las unidades docentes del país. Además, no todos los hospitales acreditados para la formación de residentes, tiene el mismo nivel asistencial y por lo tanto las posibilidades de formación no son iguales en todas las unidades docentes. Es lógico y de justicia asegurar unos mínimos a todas las unidades acreditadas, que considero que se cumplen actualmente pero, ¿cómo se evalúa el cumplimiento de esos mínimos?; entiendo que hasta el momento actual por medio de auditorías ordenadas por la administración.

El médico interno residente de Pediatría permanece en AP tres meses, el 6% del tiempo de formación; en EE. UU. entre un 10 y un 20% de su formación durante la residencia en asistencia continuada y rotaciones en medio ambulatorio². Al principio del siglo XX (1910) el Dictamen de Flexner enfatizaba que la educación médica debe estar centrada de forma exclusiva en universidades y hospitales. Hoy los niños se hospitalizan con menos frecuencia y muchos son atendidos en los Centros de AP o en el medio ambulatorio. Desde los días de William Osler el paciente hospitalizado ha sido la pieza central de la educación médica. Los residentes y estudiantes actualmente aun pasan la mayor parte de su tiempo de formación con pacientes hospitalizados generalmente en un hospital terciario. La base de la formación médica es predominantemente en pacientes hospitalizados haciendo entonces del ambiente hospitalario como el principal y más apropiado para el aprendizaje^{3,6}. El aprendizaje al lado de la cama proporciona una excelente oportunidad para la observación y discusión clínica. Además el estudiante tiene mucho tiempo para aprender técnicas diagnósticas y terapéuticas bajo la supervisión de residentes y facultativos³.

El hospital puede ser el sitio más apropiado para aprender ciertas destrezas necesarias para la práctica, pero no el exclusivo y determinadas experiencias educacionales pueden ser adquiridas en centros de AP, comunidad, centros de enseñanza, familias, centros de educación especial y de atención a discapacitados³.

En relación con esta situación en España surgen dos problemas: las Especialidades o Áreas de Capacitación Específica en Pediatría y los beneficios en la formación del residente de Pediatría de la rotación por la Áreas de Capacitación Específica. El cuidado de la salud del niño se está dividiendo cada vez más en dos formas: enfermedades de poca complejidad tratadas exclusivamente en el ámbito ambulatorio, lejos de los hospitales y enfermedades complejas tratadas en hospitales terciarios. Con el progreso de la medicina, el aumento de especialidades y

subespecialidades en las cuales se encasilla la atención al niño enfermo, provoca que la formación se convierta en muchos hospitales en un número de experiencias inconexas durante del período de residencia con escasas oportunidades para la práctica reflexiva que necesita el residente para desarrollar competencia y autoconfianza⁸.

Las necesidades de los niños y de las familias, provocaron cambios en el sistema de los cuidados de salud, actualmente la atención sanitaria y los cuidados pediátricos se proporcionan cada vez en mayor cuantía y de forma progresiva en el ambiente ambulatorio y comunitario. En EE. UU. en 1991 el 87% de los pediatras que han completado su residencia se dedican a cuidados primarios de salud y en España 2/3 de los pediatras trabajan en AP (6, Declar. AEPap 2010). Sin embargo la parte fundamental de la formación del residente en España (en duración y contenidos) se realiza en los hospitales, en aquellas unidades docentes acreditadas. Es necesario asegurar una preparación educacional de pediatras que incluye una experiencia en ambiente extrahospitalario, donde van a trabajar la mayoría³. La formación actual del residente de pediatría en el ambiente hospitalario puede ser apropiada para pediatras que realizan una práctica generalista global y alguna subespecialidades de ejercicio predominante en el ámbito hospitalario. Sin embargo, para pediatras ambulatorios y subespecialistas que ejercen en oficina privada (alergia o especialistas en pediatría del desarrollo/conducta) el entrenamiento basado en el hospital no proporciona experiencias suficientes y relevantes⁹. El concepto de que todos los residentes deben rotar por todas las áreas del nivel de asistencia terciaria y de subespecialidades debe ser reconsiderado⁴.

En los programas de formación con períodos de residencia discrecionales son usados para meses adicionales en hospitalización, urgencias y/o cuidado de experiencias agudas definidas por las necesidades del servicio del hospital, subespecialidades que pueden ser seleccionadas por el residente según las necesidades del servicio. Un mensaje no deseado de que los residentes adquieran la experiencia más amplia posible es que los residentes graduados estén preparados para cualquier cosa (todo) además de poco práctica no es ético para la seguridad del paciente. Un objetivo más apropiado es el que podría llamarse formación "circunscrita a autoconfianza" (sentirse seguro), para ser colaborativamente independiente y colaborativamente prudente. Eso significa suplementación de las rotaciones habituales con experiencias longitudinales que proporcionan continuidad y permiten involucrar al residente en la vigilancia, supervisión, retroalimentación supervisora y evaluación de los resultados de la atención médica⁸.

Aunque los beneficios de educación médica al lado del paciente no han disminuido varias tendencias han disminuido su eficiencia y efectividad:

- Los avances en la terapéutica médica y la tecnología así como los sistemas de gestión de pacientes y los

aspectos económicos de la asistencia sanitaria ha disminuido la frecuencia y duración de la hospitalización y aumentado la atención y seguimiento ambulatorio. Los tutores clínicos tienen menos tiempo para conocer los enfermos hospitalizados, estudiar sus condiciones medicas y seguir el curso y cuidado del tratamiento.

- El aumento de pacientes admitidos en hospitales para el tratamiento de enfermedades infrecuentes que sin embargo afecta a una pequeña proporción del total de la población.
- Las Unidades de docencia tienen que responder a esta tendencia aumentando el uso del medio ambulatorio y comunitario como sitio primario o secundario de educación médica. En Pediatría esto incluye prácticas de pediatría en centro de AP relacionados o con el hospital, centros de salud comunitaria, clínicas escolares y departamento de salud del país.
- Está demostrado que estos ámbitos proporcionan varios beneficios educacionales adicionales²:
 - La población de pacientes, los aspectos de tratamiento y cuidado de la enfermedad son más representativos de lo que el residente encontrará en el mundo real.
 - El estudiante aprende un método de cuidado del paciente que es más responsable en la necesidad de manejo de las organizaciones de gestión.
 - Los estudiantes aprenden más sobre la comunidad y su interrelación con el cuidado de la salud.
 - Los estudiantes adquieren un mayor conocimiento de los principios de salud pública.

ÁREAS QUE NECESITAN REFORZARSE EN LA FORMACIÓN DEL PEDIATRA

Es obvio que el pediatra necesita ser capaz de adaptarse a cualquier cambio. Necesitaran ejercer en un sistema que le proporcione la oportunidad de aprender a lo largo de toda la vida, que le permita la reentrada para educación adicional para adaptarse a nuevas directrices en el cuidado del niño y minimizar la pesada burocracia. El manejo en salud mental debe recibir más énfasis. La formación de los residentes en esta área es inadecuada y no suelen adquirir destrezas en el diagnóstico y tratamiento de los problemas más frecuentes de salud mental. Tampoco es adecuada la capacitación para valorar riesgo genético, tratar enfermedades crónicas en el ámbito ambulatorio, problemas nutricionales (especialmente la obesidad). En necesario más formación en: la influencia del ambiente en la salud, principios de seguridad y mejoría de los parámetros la calidad, principios de salud pública y demografía, psicología de adherencia a las instrucciones del proveedor, motivación, educación en la gestión de equipos y practica basada en sistemas. Los médicos residentes necesitan adquirir destrezas para enriquecer su conocimiento y asegurar la mejoría de la práctica en un ambiente en el cual la gestión del conocimiento y la información están cambiando constantemente. Esa capacidad debe ser adquirida durante la residencia⁴.

FORMACIÓN EN ÉTICA Y PROFESIONALIDAD

La evolución de requerimientos durante la formación del residente para ética y “profesionalidad” son únicos para los pediatras y tiene que estar presentes en todo el periodo de formación y como ensañar y evaluar estas destrezas. En los últimos años aparece en la bibliografía médica el término profesionalidad y profesionalismo que se rige por los principios de: honestidad e integridad, seriedad y responsabilidad, respecto por los demás, compasión y empatía, automejora, reconocimiento de los propios límites, comunicación y colaboración, altruismo y defensa del enfermo.

La docencia en ética en programas de residencia en pediatría eran raros antes de 1990 y la enseñanza de profesionalismo en los programas de la residencia de pediatría empiezan en esta década. Los programas guía de profesionalismo deben estar basados en tres principios fundamentales: bienestar del paciente, autonomía del paciente y justicia social, similares a los tres principios de la ética: beneficencia, respeto a las personas, y justicia. En muchos programas falta un currículo formal de ética y profesionalismo y el contenido está o bien integrado o enseñado ad hoc dentro del *curriculum* global¹⁰.

Ya sea independientemente o integrado en otros componentes del currículo, un currículo específico para ética y profesionalismo es necesario. La enseñanza de estas competencias puede beneficiarse de formatos no tradicionales, incluyendo discusiones en pequeños grupos, módulos de enseñanza basados en casos y juego de rol¹⁰.

EVALUACIÓN DE LA FORMACIÓN

Se necesitan utensilios de medida para asegurar que la enseñanza es efectiva e identificar las carencias para corregirlas lo cual redundará en beneficio de futuros residentes y en la atención a los niños¹⁰. Desafortunadamente es más fácil documentar las carencias y disparidades que demostrar estrategias efectivas para suplirlas².

Como conclusión, aunque la formación del pediatra en EE. UU. es diferente a la realizada en España, creo que los objetivos recomendados por la Residency Review and Redesign in Pediatric Committee e al American Board of Pediatrics en 2009 para transformar la formación del pediatra, pueden ser asumidos en la formación de nuestros pediatras⁹:

- En todos los casos la educación durante la residencia debe enfatizar el papel del pediatra como defensor de la salud del niño, quien tiene una visión de la población de esta edad y que puede trabajar colaborativamente con otras disciplinas para promover amplios cambios en la salud del niño.
- Los pediatras deben ser preparados el cuidado médico de niños, adolescentes y adultos jóvenes. Además para proporcionar una base en pediatría general, la educación en la residencia pediátrica debe ofrecer programas de educación que preparen a los residentes para diver-

sas necesidades emergentes en el cuidado de la salud del niño.

- La educación pediátrica debe proporcionar un continuum de aprendizaje que empieza en la facultad de Medicina y se continúa después de la residencia.
- Preparar a los pediatras para funcionar como miembros de equipos de cuidado de salud.
- Desarrollar destreza en pensamiento crítico, toma de decisiones, valoración de la evidencia y priorización en la evaluación y tratamiento de niños, adolescentes o adultos jóvenes que presentan problemas de salud frecuentes o raros o con un desorden de origen desconocido. La educación en la residencia en pediatría necesita asegurar un balance entre experiencias en las cuales los residentes son miembros de equipos cuidando pacientes complejos con experiencias en las cuales los residentes ganan confianza cuando cuiden pacientes menos complejos y confrontándose a nuevas situaciones.
- Preparar a las unidades docentes para enseñar, evaluar y aconsejar a los residentes. Los programas de residencia en pediatría deben proporcionar capacidades en educación y proporcionar destrezas para enseñar con tiempo adecuado, recursos y recompensas profesionales.
- Organizar la educación médica en el lugar de trabajo para un máximo de eficiencia y de resultados en la salud. Los programas de residencia en pediatría deben mejorar los resultados de salud eliminando el uso de residentes para hacer funciones administrativas y burocráticas.
- Los programas de residencia deben integrar nuevos métodos de enseñanza basados en la evidencia, con nuevas aproximaciones a la enseñanza y evaluación tales como la simulación y tecnología basada ordenadores para mejorar tanto el cuidado al paciente como la educación.

ABREVIATURAS

AP: Atención Primaria.

BOE: Boletín Oficial del Estado.

RD: Real Decreto.

UCI: Unidad de Cuidados Intensivos.

BIBLIOGRAFÍA

¹ Real Decreto 183/2008, de 8 de febrero de 2008, por el que se determinan y clasifican las especialidades en Ciencias de la Salud y se desarrollan determinados aspectos del sistema de formación sanitaria especializada. BOE n.º 45, de 21 febrero de 2008.

² Orden SCO/3148/2006, de 20 de septiembre, por la que aprueba y publica el programa formativo de la especialidad de Pediatría y sus Áreas Específicas. BOE n.º 246, de 14 octubre de 2006.

³ Orden SAS/1730/2010, de 17 junio, por la que se aprueba y publica el programa formativo de la especialidad de Enfermería Pediátrica. BOE n.º 157, de 29 junio de 2010.

⁴ Lister G, Murdock-Vlautin TC, Friedman AC. Report of Colloquium I: The future of Pediatric Health Care Delivery and Education. Pondering imponderables to create anidela Residency in a world of critical uncertainties. Pediatrics. 2009;123:S12-S-16.

⁵ Crespo M, Crespo Marcos D. Debilidades y perspectivas del programa formativo en Pediatría y sus áreas específicas. *Bol Pediat.* 2011;51:91-105.

⁶ Johnson RL, Charney E, Cheng TL. Final Report of the FOPE II. Education of the Pediatrician Work Group. *Pediatrics.* 2000;106:1175-98.

⁷ Freed GL, Dunham KM, Jones MD. General Pediatrics Resident Perspectives on training decisions and career choice. *Pediatrics.* 2009;123:S26-S30.

⁸ Jones MD. Innovation in Residency Education and Evolving Pediatric Health Needs. *Pediatrics.* 2010;125:1-3.

⁹ Abbott MB, First LR. Report of Colloquium III. Challenges for Pediatric Graduate Medical Education and How to Meet Them-A Quality Improvement Approach to innovation in Pediatric Graduate Medical Education. *Pediatrics.* 2009;123:S22-S25.

¹⁰ Lang CW, Smith RJ, Ross LF. Ethics and professionalism in the Pediatric curriculum. A survey of Pediatric Program directors. *Pediatrics.* 2009;124:1143-51.

OPTIMIZAR LA ROTACIÓN MIR DE PEDIATRÍA EN ATENCIÓN PRIMARIA (EN EL CENTRO DE SALUD)

Begoña Domínguez Aurrecochea^a, Carmen Villalán Pérez^b, Miguel Ángel Fernández-Cuesta Valcarce^c
^a*Pediatra. CS de Otero. Oviedo.* ^b*Pediatra. CS de Sonseca. Toledo.* ^c*Pediatra. Grupo de Docencia de la AEPap. CS Juan de la Cierva. Getafe, Madrid. España*

INTRODUCCIÓN

El sistema de formación médica en España está basado en la figura del médico interno residente (MIR). Su objetivo es la formación de los especialistas, que adquirirán no solo los conocimientos y habilidades necesarios para la práctica pediátrica sino también la capacidad de pensar, tomar decisiones y buscar la información relevante, adaptándose a los nuevos conocimientos.

Los MIR-Pediatría deberán adquirir una formación necesaria no solo para satisfacer las demandas asistenciales de la población sino para también adelantándose al futuro, ser capaces de llevar a cabo una promoción de la salud y prevención de la enfermedad que ayude a modificar la morbimortalidad tanto de la población infantil como del adulto incidiendo en los estilos de vida y hábitos saludables; garantizando que el quehacer esté precedido del saber.

La Ley de Ordenación de Profesiones Sanitarias de 2003¹ regula la formación de especialistas en Ciencias de la Salud especificando que la formación tendrá lugar por el sistema de residencia en centros acreditados y su objetivo es dotar a los profesionales de los conocimientos, técnicas, habilidades y actitudes propios de la correspondiente especialidad de forma simultánea a la progresiva asunción por el interesado de la responsabilidad inherente al ejercicio autónomo de la misma. Tendrá lugar por el sistema de residencia en centros acreditados.

ANTECEDENTES DE LA FORMACIÓN MIR-PEDIATRÍA; SU ROTACIÓN POR ATENCIÓN PRIMARIA

El primer programa aprobado por la Comisión Nacional de la Especialidad de Pediatría en 1979 contemplaba la necesidad de que el pediatra se formase en Pediatría comunitaria destinando el 50% del contenido del programa al logro de entrenamientos en Pediatría extrahospitalaria; pero hasta el año 2006 no ha estado regulada en España la rotación de MIR-Pediatría por Atención Primaria (AP), lo que no ha sido obstáculo para que muchos pediatras

en los últimos años, individualmente o de manera colectiva hayan participado activamente en el proceso de formación de MIR-Pediatría en AP.

El proceso de rotación se ha ido extendiendo en la práctica hasta configurar un panorama² en el que, a pesar de no existir acreditación oficial, en el año 2005 en 14 comunidades autónomas (CC. AA.) se llevaba a cabo rotación de MIR-Pediatría por AP Su comienzo fue en Euzkadi en 1984, posteriormente Aragón en 1989 y Andalucía en 1990, a partir de entonces, de manera paulatina se fueron sumando el resto de CC. AA. hasta que en el 82% del total de provincias del conjunto de España se formaban MIR-Pediatría y el 65% rotaban por AP. En el 45% de los hospitales, sus residentes pasaban por un centro de salud y 92 equipos de AP acogían MIR-Pediatría El tiempo de rotación era de entre uno y seis meses y la rotación se realizaba entre R1y R4. La relación con el hospital de referencia en la mayoría de los casos era solo puntual y era testimonial el número de tutores que recibían acreditación.

SITUACIÓN ACTUAL DE LA FORMACIÓN MIR-PEDIATRÍA EN ATENCIÓN PRIMARIA

La Orden SCO/3148/2006³ de 20 de septiembre aprueba y publica el vigente programa formativo de la especialidad de Pediatría y sus Áreas Específicas en el que se establece por primera vez la rotación obligatoria por AP durante tres meses En el mismo año, se dicta la Resolución conjunta de los Ministerios de Sanidad y Consumo y de Educación y Ciencia de 10 de mayo de 2006⁴, que establece los requisitos generales para la acreditación de centros de salud vinculados a unidades docentes acreditadas para la formación de especialistas en Pediatría y sus Áreas Específicas y especifica que en el plazo de seis meses (a partir de mayo de 2006) las CC. AA. deberán remitir al Ministerio de Sanidad y Consumo los expedientes de acreditación.

La Comisión Nacional de la Especialidad de Pediatría y sus Áreas Específicas (CNE) comienza el proceso de acreditación en el año 2007 y aunque la ubicación de los centros en unidades previamente acreditadas para la docencia de medicina familiar y comunitaria, era condición necesaria, se han acreditado centros que no reúnen esta característica. Hasta el año 2010, a partir de los datos recogidos por el Grupo de Docencia de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap), se habían acreditado 252 Centros de AP de 14 CC. AA. (www.aepap.org/docencia/centros_acreditados.htm).

En febrero de 2008 se publica el RD 183/2008 por el que se determinan y clasifican las especialidades en Ciencias de la Salud y se desarrollan determinados aspectos del sistema de formación sanitaria especializada, se crea una nueva figura para la formación de especialidades multidisciplinares, la Unidad Docente Multiprofesional (UDM). La UDM permite a las especialidades que incidan en campos asistenciales afines formarse en la misma unidad docente, aunque se requiera para su acceso distinta titulación universitaria. En el caso de la especialidad de Pediatría, las UDM permiten la formación de médicos especialistas en Pediatría y sus áreas específicas y enfermeros especialistas en Enfermería Pediátrica (enfermero interno residente [EIR]).

Aunque algunas UDM se acreditaron en el 2009, de manera generalizada a partir del año 2012 la formación MIR-Pediatría se llevará a cabo en las UDM que deberán ser acreditadas y reacreditadas⁵. Desde la AEPap se hicieron propuestas de mejora al borrador, “Propuesta de los requisitos necesarios para la acreditación”, algunas de las que fueron incorporadas en el documento definitivo “Las UDM deben contar necesariamente con dispositivos hospitalarios y de AP”. Los centros de salud donde se lleve a cabo la rotación del MIR y EIR de Pediatría deben estar acreditados por la CNE para la formación en Pediatría. El MIR-Pediatría debe realizar una rotación obligatoria de tres meses en AP y en el caso de la enfermería pediátrica, su programa formativo establece una rotación de siete meses.

Varias comunidades autónomas ya han iniciado el proceso de reconversión de las unidades docentes en UDM, según sus recursos docentes y sus posibilidades formativas y organizativas. En febrero de 2012 a partir de nuestros datos son nueve las comunidades autónomas con UDM de Pediatría acreditadas, Andalucía, Aragón, Asturias, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Madrid y Murcia, sumando entre todas, 29 UDM acreditadas.

El funcionamiento de las UDM implica el trabajo conjunto de cada una de sus partes con el objeto de planificar unos objetivos docentes uniformes, en algunos casos comunes, el seguimiento y la evaluación necesarios para la formación de cada uno de los residentes que de ella van a depender. La formación así entendida, es enriquecedora y permitirá la participación activa de los pediatras de AP en el proceso; el desarrollo de una de las características que definen a la Pediatría de AP, la atención y cuidado de la población infantil compartida por el equipo de profesionales Pediatría/Enfermería y favorecerá también el seguimiento integral del niño con la necesaria coordinación hospital-AP⁶.

OPINIONES DE LOS PEDIATRAS Y MIR-PEDIATRÍA ACERCA DE LA ROTACIÓN POR ATENCIÓN PRIMARIA

La opinión de los médicos durante su periodo de formación MIR puede considerarse parte en la mejora de la calidad de su propia formación.

La experiencia de cinco años de residencia obligatoria en el Área 11 de Madrid con el Hospital 12 de Octubre⁷ siguiendo un “Plan de formación en AP para residentes de Pediatría” la rotación por Pediatría de AP fue la segunda mejor valorada en un estudio interno de la Unidad de Docencia Pediátrica del Hospital de referencia.

Con el objetivo de conocer la opinión de los pediatras tutores y residentes implicados en la rotación por AP el grupo de docencia de la AEPap elaboró una encuesta en el año 2008⁸ que aporta los siguientes datos: el 96,3% de los encuestados creen necesaria la rotación, el 39,3% creen adecuado el periodo de tres meses de rotación; siendo la opinión mayoritaria partidaria de aumentar dicho periodo y no hay una definición clara acerca del periodo en el que rotar. El 64,3% considera adecuada la rotación de seis meses en el periodo de R4 si el ejercicio profesional de la Pediatría se va a realizar en AP.

En mayo de 2008, se ha publicado un trabajo⁹ que recoge los resultados de la encuesta realizada a los residentes de cuarto año de la especialidad de Pediatría: Uno de cada seis encuestados no aprueba su formación práctica en Pediatría durante el pregrado; el material docente utilizado fueron apuntes en el 92% de los casos y el 64% opina que el programa curricular de medicina debe cambiar. El 93% aprobó el examen MIR en primera convocatoria. Uno de cada tres residentes encuestados suspende a sus tutores. Todos consideran positiva la rotación por AP a pesar de que al finalizar el MIR el 80% tenía confirmado un puesto de trabajo en hospitales.

LA ESTRUCTURA DOCENTE Y EL MODELO FORMATIVO

La estructura docente constituye el armazón en el que se apoya el proceso de formación de residentes de cualquier especialidad dentro del sistema MIR¹⁰.

Son elementos de la estructura docente: la legislación específica; la CNE de la especialidad correspondiente; el programa docente de la especialidad; las unidades docentes y las comisiones de docencia; los hospitales y centros de salud; los tutores acreditados; os instrumentos y herramientas docentes; el sistema de evaluación de la docencia y los residentes.

El programa docente es el guión y el mapa por donde deben transitar el tutor y el residente para llevar a cabo este proceso de enseñanza-aprendizaje. Es un documento oficial, con fuerza legal, de uso obligatorio tanto para los tutores como para los residentes. El primer programa de la especialidad de Pediatría data del año 1979. Tras varias modificaciones, en la Orden SCO/3148/2006¹³ de 20 de septiembre se aprueba y publica el vigente programa formativo de la especialidad de Pediatría y sus Áreas Específicas, donde se establece por primera vez la rotación obligatoria por AP durante tres meses.

El modelo formativo: la formación de residentes de Pediatría en AP hasta hace unos años, ha estado caracterizada

por su improvisación; el autodidactismo y el voluntarismo; soportada en la buena voluntad individual de los tutores (sin serlo oficialmente) y el interés particular de algunos residentes. Los pediatras de AP no habían recibido en su mayoría ningún tipo de formación específica para la docencia, siendo la práctica habitual el “Mira lo que hago y si algo no entiendes me lo preguntas”. La observación y asistencia al paciente han sido normalmente las únicas metodologías docentes.

La enseñanza en un contexto práctico exige que se introduzca al alumno en las actuaciones propias de su actividad profesional, que haga posible que este adquiera y ponga en práctica las diferentes habilidades, técnicas y recursos que dicha actividad reclama; que se le faciliten las herramientas y estrategias necesarias para que aprenda a observar y a reflexionar sobre el modo de afrontar las situaciones y resolverlas, y a desarrollar una conducta profesional acorde con unas normas éticas.

Los residentes son adultos y el modelo de enseñanza será por tanto el específico de este colectivo. El aprendizaje no será una mera transmisión pasiva de conocimientos de un adulto experimentado a un joven inexperto, sino que será un proceso de asimilación activo, participativo y constructivo en el que el aprendiz es el principal conductor de su propio aprendizaje. El profesor será más bien un facilitador.

El tutor será quien diseñe, coordine, supervise, oriente y evalúe ese proceso formativo. No solo se constituye en un referente clave a la hora de aportar experiencia profesional (habilidades, actitudes y conocimientos) al residente, sino que, además, se erige en modelo a imitar, promueve la clarificación de valores y proporciona soporte emocional durante el proceso de aprendizaje.

El tutor ha de ser el mismo para todo el periodo de residencia. La normativa de las UDM permite al pediatra de AP ser acreditado tutor para todo el periodo de formación del residente, no obstante, la mayoría de pediatras de AP serán acreditados como tutores de la rotación específica por AP.

La CNE fue renovada en 2006; está constituida por nueve vocales que se distribuyen en: vocales en representación del Ministerio de Educación; vocales propuestos por la Comisión de Recursos Humanos del Sistema Nacional de Salud; en representación de la Organización Médica Colegial; en representación de los especialistas en formación y dos vocales en representación de las Sociedades Científicas esta última representación se ejerce a través de dos vocales de la Asociación Española de Pediatría.

La especialidad de Pediatría se considera Hospitalaria a pesar de que más del 60% de los pediatras ejercen en AP. En la actual CNE no está representada la Pediatría de AP. Debería modificarse esta situación y plantear la obligatoriedad de que al menos un vocal lo sea en representación de la AP.

HERRAMIENTAS QUE DESDE LA AEPap SE OFRECEN PARA LA DOCENCIA-FORMACIÓN MIR-PEDIATRÍA

El Programa de Formación Área de Capacitación Específica en Pediatría de AP¹¹.

Un programa de formación no debería ser el resultado de una acumulación no selectiva de los conocimientos acumulados en el transcurso de los siglos sino deberá ser modelado en función del fin pedagógico a alcanzar. Es de una importancia crucial la definición de las tareas profesionales del personal de salud que hay que formar, las cuales, son la base misma de los objetivos educativos.

El Grupo de Docencia de la AEPap ha elaborado El Programa de Formación (www.aepap.org/sites/default/files/programa_formacion_aepap_0.pdf) que desarrolla, amplía y adapta el programa de formación de la especialidad al perfil del pediatra de AP. diferenciando dos tipos de rotación: la básica obligatoria para todo pediatra y la avanzada, destinada a los pediatras que vayan a desarrollar su trabajo en AP. Dicho programa desarrolla los contenidos formativos para los diferentes conocimientos, habilidades y actitudes que son necesarios adquirir para cada área competencial del pediatra de AP e incluye un capítulo de evaluación:

- Área de competencias esenciales:
 - Comunicación asistencial y razonamiento clínico: la entrevista clínica, la relación médico-paciente, la toma de decisiones, la prescripción eficaz, el uso racional de los medicamentos y el uso juicioso de los recursos diagnósticos.
 - Gestión de la atención: estructura y organización de la AP, legislación, trabajo en equipo, gestión de la actividad, sistemas de información, calidad y bioética.
- Competencias en relación con la atención a la población infantil:
 - Promoción y prevención; patología aguda; patología crónica; atención a niños con factores de riesgo social, cultural y en relación con minusvalías.
- Competencias en relación con la familia, el colegio y la comunidad.
- Competencias en relación con la formación y la investigación.
- La AEPap, se ha dotado de diferentes formas de participación en la transmisión de conocimientos y habilidades que forman parte del *currículum* del pediatra de AP Utilizando las posibilidades de las nuevas tecnologías (<http://www.aepap.org/>) o las más tradicionales: la *Revista Pediatría Atención Primaria* (www.pap.es/), la *Guía ABE. Guía rápida para la selección del tratamiento antimicrobiano empírico* y la *Guía rápida de dosificación Práctica en Pediatría*. Reuniones anuales y Cursos de Actualización con formato en el que los seminarios y talleres (fundamentalmente prácticos y con número de asistentes limitados) ocupan el mayor porcentaje del horario total.

Los grupos de trabajo

En la AEPap se han constituido diferentes grupos de trabajo creados a partir de las necesidades de la Pediatría

del primer nivel asistencial, todos ellos con objetivos de formación, puesta al día e investigación:

Grupo PrevInfad/PAPPS Infancia y Adolescencia: elabora recomendaciones sobre actividades preventivas en función de la magnitud del problema, la efectividad potencial y la eficacia de la recomendación de los exámenes periódicos de salud. Sus recomendaciones y actualizaciones están accesibles en la web www.aepap.org. En el año 2011 ha publicado la segunda edición del *Manual de actividades preventivas en la infancia y adolescencia*¹², que recoge una propuesta única y cohesionada de las mejores recomendaciones en promoción y prevención de la salud buscando la mejor evidencia científica disponible y teniendo en cuenta la organización asistencial del Sistema de Salud en España. El manual engloba las actividades de: educación para la salud: consejos de promoción y prevención, actividades de cribado y detección precoz de patologías, supervisión del crecimiento y desarrollo físico y del desarrollo psicomotor, actividades en poblaciones de riesgo. Ofrece también una guía de actividades preventivas por grupos de edad y las recomendaciones para los distintos controles de salud.

Grupo de Vías Respiratorias: lleva a cabo actividades de formación presencial y con line en asma, una de las patologías crónicas de mayor prevalencia en la población infantil. Los cursos presenciales “Curso Asma en el niño y adolescente” se han dotado de una metodología específica con sesiones plenarias y talleres y se han impartido a lo largo de toda la geografía española participando en ellos más 3000 pediatras de AP. Se ha editado el libro: *Asma en el niño y adolescente*¹³ y participan activamente en todos los Programas y Guías de asma de las diferentes CC. AA. así como en el Grupo de trabajo para el Consenso sobre Tratamiento del Asma Infantil. Elaboran y actualizan protocolos de patología de vías respiratorias. En la actualidad tiene cinco líneas de investigación una de ellas en red internacional.

Grupo de Pediatría basada en la Evidencia: su objetivo general es la difusión de la medicina basada en la evidencia como metodología de trabajo para conseguir y mantener en el tiempo una adecuada actualización de conocimientos. Realiza actividades de formación en talleres y seminarios y tareas de elaboración y actualización periódica de temas y artículos valorados críticamente. Ha creado la revista *Evidencias en Pediatría. Toma de decisiones clínicas basadas en las mejores pruebas científicas*, que es la primera publicación secundaria en español cuyos contenidos han sido elaborados íntegramente por profesionales de nuestro país. Su objetivo es ofrecer al pediatra información válida y relevante que pueda aplicar en su actividad profesional diaria.

Grupo de Docencia MIR: integrado por pediatras que trabajan en el primer nivel de atención, interesados en la docencia de la Pediatría en el ámbito en donde trabajan. Entre los objetivos del grupo están: promover la acreditación de centros de salud docentes y de tutores de AP, a

fin de favorecer la rotación de los MIR-Pediatría por los centros acreditados. Realizar actividades de formación continuada para los tutores de Pediatría. Ofrecer acceso a herramientas, documentos y cursos de interés docente, tanto para tutores como para residentes. Facilitar a través del entorno web, la adquisición de conocimientos y el intercambio de experiencias docentes entre todos los profesionales interesados en el aprendizaje y la docencia de la Pediatría.

Grupo TDAH: sus objetivos son difundir el conocimiento del trastorno por déficit de atención con/sin hiperactividad en la AP (pediatras, médicos de familia y Enfermería) y en el ámbito de los profesionales de la educación.

Grupo del sueño: ofrece diversos recursos, cuestionarios y documentos relacionados con los trastornos del sueño en los niños.

Grupo cooperación, inmigración y adopción: los objetivos del grupo son optimizar los conocimientos y habilidades de los pediatras y enfermeras para mejorar la atención sanitaria al niño inmigrante y en adopción.

Grupo de educación para la salud: cuyos objetivos son: proporcionar recursos escritos y en Internet para profesionales sanitarios que faciliten la educación para la salud en la consulta diaria. Formación de profesionales en elaboración y realización de programas de salud escolares para educación en salud. Formación en metodología para realizar una escuela de padres.

Grupo de investigación: cuyos objetivos son: promoción de la investigación en Pediatría de AP, priorizando estudios multicéntricos de calidad. Formación en metodología de investigación.

FAPap: el plan de formación continuada de la AEPap

Tiene como objetivo fundamental proporcionar a los pediatras, a los residentes de Pediatría y a los médicos implicados en la atención a la población infantil, una herramienta de formación basada en el programa de Pediatría de AP. El plan formativo **FAPap** pretende cubrir las necesidades formativas existentes, fruto del desarrollo peculiar de la especialidad, de manera que sean los propios pediatras de AP (mejores conocedores de sus necesidades) los que participen activamente en su propia formación continuada y en la de los nuevos pediatras y otros médicos con responsabilidades en la asistencia a la población infantil en AP.

A través de sus diferentes secciones (*Principales motivos de consulta, Situaciones clínicas, Puesta al día en..., Del síntoma al diagnóstico diferencial, Pequeñeces y rarezas, Más allá de la clínica, Apuntes de gestión, Uso racional de las pruebas diagnósticas, Mejorando las habilidades en..., ¿Qué hay de nuevo en Pediatría de AP?, Promoción y prevención, Pediatras tutores de AP, Entre nosotros y El rincón del residente*) aporta los conocimientos, habilidades y destrezas precisas para completar la formación en el Área de Capacitación Específica Pediatría de AP.

Ofrece también presentaciones en PowerPoint® y casos clínicos interactivos.

Curso práctico destinado a residentes

Con carácter anual se celebra un curso práctico complementario en la formación del residente de Pediatría en su rotación por AP. Los objetivos son conocer por parte del residente los aspectos asistenciales propios del ámbito de la Pediatría de AP, conocer la morbilidad propia de la AP, valorar de forma eminentemente práctica su contenido y su importancia en la atención del niño y adolescente, plantear las diferencias y coincidencias entre la Pediatría de AP y la atención hospitalaria, afianzar la necesidad de la continuidad asistencial entre ambos niveles y conocer las herramientas formativas específicas de la AP.

Es un curso presencial eminentemente práctico con un total de 12 horas lectivas. Se incluye formación sobre actividades preventivas, detección de factores de riesgo y patología prevalente en la consulta de AP, así como adquisición de habilidades que puedan ser útiles en la atención del niño y adolescente. Se complementa el curso con una plataforma *on-line* que funciona como un aula virtual donde los participantes del curso tienen acceso al contenido del programa, así como a una serie de actividades entre las que se incluyen, casos clínicos y foros (20 horas de estudio *on-line*). Se realiza a través de la plataforma un “pretest” y un “postest”, al inicio y al finalizar el curso con el propósito de que el alumno pueda objetivar los conocimientos y las habilidades adquiridas.

La Guía abreviada para la rotación del residente de Pediatría por AP¹⁴

Es una herramienta del grupo de docencia MIR de la AEPap destinada a la ayuda en la planificación de la rotación del MIR-Pediatría por AP. Accesible *on-line*. En papel se presenta con un formato de bolsillo de fácil manejo en la consulta diaria.

De manera muy sencilla y didáctica enumera los conocimientos habilidades y destrezas del programa de formación y facilita la autoevaluación del residente al inicio de la rotación, lo que ofrece al tutor una ayuda en la programación docente adaptada a sus necesidades específicas y facilita el control de la evolución de la misma. Permite además una autovaloración final por parte del residente, que podrá conocer los conocimientos habilidades y destrezas adquiridas en el periodo de rotación.

LA ROTACIÓN MIR-PEDIATRÍA EN LOS CENTROS DE SALUD

La rotación de residentes de Pediatría por AP es imprescindible para la formación del especialista de Pediatría cualquiera que sea su futuro lugar de trabajo y posterior dedicación; es prioritario que una buena parte de su formación se haga en este campo, lo que posibilitará, que el pediatra de AP pueda cumplir con su tarea fundamental, de atención longitudinal del niño en su desarrollo físico y psicológico en su contexto familiar y comunitario desde una visión integral de la salud y no parcial de la enfermedad.

La enseñanza será de carácter multiprofesional, característica de la AP, donde diferentes profesionales (médicos, enfermeras, trabajadores sociales, profesionales de la salud mental y servicios sociales de las administraciones públicas) se asocian para resolver problemas de salud de índole biopsicosocial.

Objetivo general de la rotación

Promover la autorreflexión del pediatra del AP en ejercicio sobre las competencias que ha de brindar a su población y preparar al médico residente de Pediatría para el ejercicio profesional de su especialidad.

Objetivos específicos:

- Conocer el funcionamiento y estructura del Equipo de AP.
- Adquirir los conocimientos, habilidades y actitudes específicos para el ejercicio de la Pediatría de AP:
 - Patologías y aspectos de las mismas que por su peculiaridad no pueden ser ofrecidos por los servicios hospitalarios.
 - Actividades programadas de promoción de la salud y prevención de la enfermedad.
 - Programas de seguimiento de patologías específicas.
 - Peculiaridades de la toma de decisiones en AP: gran accesibilidad, enfermedad indiferenciada en las primeras etapas, incertidumbre diagnóstica y longitudinalidad en la atención.
- Participar en actividades de formación e investigación.
- Manejar herramientas de mejora de calidad.
- Objetivos complementarios:
- Mejorar la relación entre Pediatría de AP y hospitalaria.
- Favorecer el trabajo en equipo, reconociendo la función del pediatra como coordinador de equipos multidisciplinares de salud.

La acogida e integración del residente en el centro de salud

El tutor de Pediatría de AP, lejos de ser docente a tiempo completo, desempeña un trabajo fundamentalmente clínico.

Los primeros días de la rotación pueden ser críticos a la hora de facilitar la adaptación del residente al centro de salud, a la consulta y al tutor, por lo que es muy útil disponer de una sistemática que ayude a conocer al residente y dar a conocer el entorno en que se desarrolla el trabajo del pediatra de AP.

Es importante desarrollar una estrategia de aproximación durante los primeros días que sea progresiva y centrada en el residente. Orientar al residente sobre el conocimiento del centro de salud (presentación a los profesionales, lugar de trabajo, claves informáticas, oportunidades de aprendizaje que ofrece el centro, etc.) y el conocimiento de la comunidad/la población atendida.

Hay que conocer al residente, en qué año de residencia está, cómo encaja la rotación en sus planes profesionales, qué rotaciones ha realizado, con qué experiencia

cuenta, qué habilidades domina y en qué áreas se siente menos formado. El reto de ejercer la tutorización consiste en integrar la docencia y la asistencia, consiguiendo una sinergia que estimule al tutor y mantenga la carga de trabajo en límites manejables¹⁵.

Existen cinco elementos clave para integrar al residente en la consulta: situar y orientar al residente en la consulta; animar a los pacientes a que acepten la docencia y a los residentes; adaptar la agenda a los condicionantes docentes; mantener el funcionamiento de la consulta, con medidas que eviten el retraso; encontrar tiempo para dedicar a la docencia.

Conocer las expectativas del residente: hay que aclarar con qué expectativas llega a la rotación, qué espera aprender con nosotros. Es importante que tutor y residente hablen del tema, el tutor tiene el compromiso de guiar el proceso de aprendizaje clínico del residente y que este complete su rotación.

El aprendizaje de los especialistas sanitarios se produce fundamentalmente mediante la práctica supervisada, junto a un tutor "experto" con asunción progresiva de responsabilidades. El residente va adquiriendo destrezas mediante su trabajo, con una autonomía creciente junto a un tutor que, entre otras cosas, deberá promocionar una búsqueda activa de información de calidad y pertinente para la toma de decisiones clínicas con disminución de la incertidumbre. La función del tutor es sobre todo facilitar la adquisición de conocimientos, más que proveerlos directamente. Hay que reconocer la capacidad de autoaprendizaje del residente y darle una formación específica para detectar sus necesidades, planificar su aprendizaje y disponer de los recursos adecuados.

Evaluación

La evaluación es un elemento integrante y fundamental en el proceso formativo. Mediante la evaluación se trata de conocer los resultados reales del aprendizaje con dos objetivos fundamentales: por un lado detectar déficits formativos para introducir medidas de mejora, y por otro garantizar la posesión de los conocimientos y habilidades necesarios para ejercer correctamente la práctica profesional.

Según el Real Decreto 183/2008, el seguimiento de la adquisición de competencias durante el periodo formativo se llevará a cabo mediante tres tipos de evaluación: formativa, anual y final.

Actualmente, la evaluación de la rotación del residente se realiza en una ficha oficial que recoge el nivel de adquisición de conocimientos, habilidades y actitudes generales.

Idealmente el proceso evaluativo debería medir experiencias de aprendizaje que incluyan todos los componentes (conocimientos, habilidades y actitudes), algunos modelos existentes Examen Clínico Objetivo y Estructurado

están encaminados en esa dirección: Es una forma indirecta de evaluar las competencias clínicas mediante su demostración; para ello, se han utilizado pacientes simulados, videograbaciones, maniqués, etc. Son experiencias que exigen un importante coste de recursos humanos, materiales y de tiempo por lo que hasta el momento no han podido generalizarse.

También las UDM y los centros acreditados deberán someterse a medidas de control de calidad y evaluación contando con la participación de los residentes que evaluarán de manera anónima su funcionamiento.

ABREVIATURAS

AEPap: Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria.

AP: Atención Primaria.

CC. AA.: comunidades autónomas.

CNE: Comisión Nacional de la Especialidad de Pediatría y sus Áreas Específicas.

EIR: enfermero interno residente.

MIR: médico interno residente.

UDM: Unidad Docente Multiprofesional.

BIBLIOGRAFÍA

¹ Ley 44/2003 de 21 de noviembre, de ordenación de las profesiones sanitarias. BOE n.º 280:41442-41458.

² García Puga JM y Grupo Docencia MIR de la AEPap. Formación MIR en Atención Primaria: síntesis de la situación en España. Rev Pediatr Aten Primaria. 2005;7 Supl 1:119-27.

³ Orden SCO/3148/2006 de 20 de setiembre, por la que se aprueba y publica el programa formativo de la especialidad de Pediatría y sus Áreas Específicas. BOE n.º 246:35657-35661.

⁴ Comisión Nacional de Pediatría y sus Áreas Específicas. Reconocimiento de Centros de Salud de Atención Primaria como Unidades Docentes Asociadas para la formación MIR-Pediatría. Rev Pediatr Aten Primaria. 2003;5:201-4.

⁵ Resolución conjunta de los ministerios de Educación y de Sanidad y Política Social e Igualdad, por la que se establecen los requisitos de acreditación de unidades docentes multiprofesionales geriatría y unidades multiprofesionales de Pediatría [en línea]. Disponible en www.msp-si.gob.es/profesionales/formacion/docs/Requisitos_UDM_Pediatría.pdf

⁶ Villaizán Pérez C. Unidades Docentes Multiprofesionales, una nueva figura en la formación del residente de Pediatría. Form Act Pediatr Aten Prim. 2012;5(1):1-3.

⁷ García-Rebollar C, Padilla ML, de la Fuente MA, Vázquez S, Iñigo G. Residentes de Pediatría en Atención Primaria: cinco años de rotación obligatoria en el Área 11 de Madrid An Pediatr (Barc). 2007;67:145-52.

⁸ García Puga JM, Villaizán C, Domínguez B, Ugarte R y Grupo de docencia de la AEPap. Que opinan pediatras y residentes de Pediatría de la rotación por Atención Primaria. An Pediatr (Barc). 2009;70(5):460-6.

⁹ González de Dios J, Polanco Allue I, Díaz Vázquez C. De las facultades de Medicina a la residencia de Pediatría, pasando por el examen de médico interno residente; ¿algo debe cambiar? Resultados de una encuesta en residentes de Pediatría de cuarto año. An Pediatr (Barc). 2009;70:5.

¹⁰ Domínguez Aurrecoechea B, García Rebollar C, Villaizán Pérez C. ¿Qué se necesita para ser tutor? Herramientas y recursos docentes. En: AEPap ed. Curso de Actualización Pediatría 2010. Madrid: Exlibris Ediciones; 2010. p. 309-22.

¹¹ Domínguez Aurrecoechea B, Fernández-Cuesta Valcarce MA, García Puga JM, García Rebollar C, Gutierrez Sigler MD, Hijano Bandera F y cols Programa de Formación Área de Capacitación Específica en Pediatría de Atención Primaria. Madrid: AEPap; 2010.

¹² Grupo de trabajo de Prevención en la Infancia y Adolescencia de la AEPap Manual de actividades preventivas en la infancia y adolescencia, 2.ª ed. Madrid: Exlibris Ediciones; 2011.

¹³ Cano A, Díaz C, Montón JL y Grupo de vías respiratorias de la AEPap (eds.) Asma en el niño y adolescente. Madrid: Ergón; 2004.

¹⁴ Guía abreviada para la rotación del residente de Pediatría por atención primaria. AEPap [en línea]. Disponible en www.aepap.org/docencia/cuadriptico_MIR.pdf

¹⁵ Fernández-Cuesta Valcarce MA, Gutiérrez Sigler MD, Lafuente Mezanza P. ¿Qué se necesita para ser tutor? Herramientas y recursos docentes, 2.ª ed. En: AEPap ed. Curso de Actualización Pediatría 2011. Madrid: Exlibris Ediciones; 2011. p. 341-52.

EL RESIDENTE DE PEDIATRÍA: ENTUSIASMO POR LA ATENCIÓN PRIMARIA

Rafael López García

Servicio de Pediatría. Hospital Materno-Infantil de Málaga. Málaga. España

INTRODUCCIÓN

El porqué de mi entusiasmo por la Atención Primaria (AP) es quizá porque supone una atención integral al paciente, al mismo tiempo que te hace partícipe de su crecimiento y desarrollo, ya que permite una continuidad tanto en el niño “sano” como en aquél que presenta alguna patología y es posible seguir el rumbo de los niños de “tu cupo”, conociendo sus características personales y familiares. Se genera más confianza en la relación médico-paciente y una mayor implicación de ambos.

El pediatra del centro de salud suele ser el primer filtro ante cualquier enfermedad, lo que suscita en él un sentimiento de utilidad y responsabilidad. Es, por otro lado, un “educador de padres”, tratando de inculcarles hábitos y procedimientos que repercutan favorablemente en la salud de sus hijos. Se crea un cierto vínculo con familiares y cuidadores que favorece el aprendizaje mutuo.

Para mí es muy gratificante trabajar con niños; solo ellos tienen la capacidad de lanzar frases y reflexiones que, a menudo, nos sorprenden, nos dejan pensando y en otros casos, nos hacen sonreír y hasta reírnos de nosotros mismos. Todos los días te ríes y, por supuesto, aprendes algo nuevo.

La AP es como una gran ensalada variada y muy rica, que cada día trae distintos ingredientes. Aunque los elementos de la base sean comunes, las posibilidades de innovación son numerosas.

Los pediatras de AP deben sentirse orgullosos de la labor que realizan cada día, siendo conscientes del papel tan relevante que ocupan en nuestra sociedad y del enorme bien que hacen a millones de familias que les confían a su bien más preciado, sus hijos.

EL RESIDENTE DE PEDIATRÍA: ENTUSIASMO POR LA ATENCIÓN PRIMARIA

Comienzo este escrito con unas breves líneas a modo de presentación. Soy un residente de Pediatría de cuarto año del Hospital Materno-Infantil de Málaga que tuve la suerte de asistir al primer Curso Práctico de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap) para

residentes de Pediatría y a la séptima Reunión Anual de la AEPap en Guadalajara. En ellos, de forma espontánea, manifesté mi interés sobre la AP a algunos asistentes con los que tuve la oportunidad de tratar. Recientemente, me han propuesto expresarlo de un modo más riguroso mediante estas páginas, bajo el título “El residente de Pediatría: entusiasmo por la Atención Primaria”.

Voy a estructurar mi exposición en dos grandes bloques. El primer bloque está dedicado a comentar mis motivaciones personales, gustos, valoraciones... todo ello bajo un enfoque completamente subjetivo. Por otro lado, en el segundo bloque incluyó mi proceso formativo a lo largo de la residencia en relación con la AP.

Como a todo estudiante que termina el bachillerato, se abrieron ante mí un abanico de posibilidades con cada una de las diferentes carreras universitarias. Realmente, durante mi infancia, no sentí vocación de médico puesto que, entre otras razones, no tenía ningún referente familiar que se dedicara a la Medicina. Sin embargo, llegado el momento de elegir a qué quería dedicar el resto de mi vida, me decanté por esta disciplina que consideraba que era la carrera más humana y que, además, requería un gran nivel de autoexigencia.

De nuevo, una vez finalizados mis estudios universitarios, otro abanico surgía ahora con las distintas especialidades médicas. En esta ocasión, me resultó más fácil. La Pediatría era, sin duda, la rama que me parecía más enriquecedora tanto a nivel personal como profesional, pues trata pacientes que aún siendo tan “pequeños”, al mismo tiempo son tan “grandes”. Sabía a quién quería parecerme; quería ser un pediatra.

Los niños son como el amanecer de cada nuevo día, lleno de esperanzas y alegrías. Es difícil no sentir su dolor y disfrutar su sonrisa. También es curioso el modo en que nos transmiten su mundo de felicidad, tal y como explicaba J. D. Salinger, a través de la perspectiva del protagonista, en su libro *El guardián entre el centeno*¹. En su opinión, el centeno es el lugar donde juegan los niños (un mundo de felicidad plena y absoluta) pero cerca de él hay un precipicio (la adolescencia) que conduce al abismo de la edad adulta (un mundo hipócrita, feo y malvado). Él deseaba ser un guardián entre el centeno para evitar que los niños cayesen por ese precipicio y llegaran a ser adultos.

En esta línea, cabe citar algunas notas sobre la definición de Pediatría que se incluyen en el *Libro Blanco de Especialidades Pediátricas*, publicado el año pasado:

“Contrariamente a lo que sucede con otras especialidades, la Pediatría y sus Áreas Específicas no son una especialidad que se refiera al estudio de las enfermedades de un órgano o sistema, o de una sola enfermedad o grupo de enfermedades, sino que estudian al niño en su conjunto de una forma holística e integral. Su origen partió de la necesidad, a la vez científica y práctica, de conocer la medicina de un ser cuyas características y reacciones en todos los aspectos son muy distintas a las del adulto [...]”.

Se trata de una disciplina vertical, total y completa de una edad evolutiva de la vida, de un ser en permanente cambio (crecimiento, desarrollo, maduración) en interdependencia con el medio donde se desarrolla (familiar, escolar y social). Su homologación en todo caso sería con la Medicina Interna, en tanto que cabría definir la Pediatría como la ‘Medicina Interna del niño y del adolescente’.

La diferencia fundamental con las especialidades médicas de órgano/aparato es el sujeto de su estudio, y no, o no tanto, la de las enfermedades que le afectan: dicho de otro modo, la Pediatría engloba todas las especialidades médicas, pero referidas al ámbito pediátrico”².

Nuevamente, a lo largo de mi residencia, aparece la necesidad de elegir. Tras desarrollar tres años de rotación común al resto de mis compañeros en el Hospital Materno Infantil de Málaga, ha sido en el cuarto año cuando he podido profundizar en los contenidos que más se adecuaban a mis necesidades personales. A medida que iba conociendo las diferentes áreas específicas, era más consciente del interés que despertaba en mí la AP.

El porqué de mi entusiasmo por la AP es quizá porque supone una atención integral al paciente, al mismo tiempo que te hace partícipe de su crecimiento y desarrollo, ya que permite una continuidad tanto en el niño “sano” como en aquél que presenta alguna patología y es posible seguir el rumbo de los niños de “tu cupo”, conociendo sus características personales y familiares. Se genera más confianza en la relación médico-paciente y una mayor implicación de ambos.

El pediatra del centro de salud suele ser el primer filtro ante cualquier enfermedad, lo que suscita en él un sentimiento de utilidad y responsabilidad. Es, por otro lado, un “educador de padres”, tratando de inculcarles hábitos y procedimientos que repercutan favorablemente en la salud de sus hijos. Se crea un cierto vínculo con familiares y cuidadores que favorece el aprendizaje mutuo.

Para mí es muy gratificante trabajar con niños; solo ellos tienen la capacidad de lanzar frases y reflexiones que, a menudo, nos sorprenden, nos dejan pensando y en otros casos, nos hacen sonreír y hasta reírnos de nosotros mismos. Todos los días te ríes y, por supuesto, aprendes algo nuevo.

Me alegra saber que, según estudios realizados, la AP seguirá siendo esencial en el futuro. Dichos estudios concluyen en que los países que disponen de una AP potente, consiguen mejores niveles de salud, mayor satisfacción de la población con sus sistemas sanitarios y menores costes del conjunto de los servicios³. Además, los ciudadanos valoran positivamente la continuidad de la atención por los mismos profesionales, el nivel de confianza que se puede llegar a alcanzar, los programas de atención y el nivel técnico. Es una profesión que exige esfuerzo, dedicación, estudio permanente, paciencia, dosis importantes de altruismo, voluntad de servicio, generosidad, honestidad, flexibilidad, sencillez y capacidad de aceptar los errores. En resumen, demanda de vocación que a su vez resulta gratificante⁴.

Por otro lado, el *Libro de Especialidades Pediátricas*, antes mencionado, va más allá, dejando entrever que en la AP deben ser pediatras los que atiendan a los niños, puesto que poseen una formación específica para ello. Según señalan sus autores, si comparamos los programas formativos, es posible constatar que la educación del pediatra está dirigida de forma exclusiva al niño y a su entorno, lo que la hace muy superior a la de otros profesionales en lo que se refiere a la atención al niño, desde un punto de vista tanto cualitativo como cuantitativo. Dicha formación adapta los contenidos a las peculiaridades del niño en cuanto a sus características antropológicas, biológicas, anatomofuncionales, psicológicas, adaptativas y asistenciales, que requieren especiales procedimientos preventivos, diagnósticos, terapéuticos, de rehabilitación y reinserción familiar, escolar y social.

Los objetivos generales de su formación están orientados a capacitarlos para atender problemas clínicos, prepararlos para promocionar la salud en la población infantil y para trabajar como integrante y/o como coordinador de equipos multidisciplinares de salud. Esta formación habilita y obliga al pediatra a realizar, en su trabajo de AP, funciones sanitarias de atención al niño de carácter asistencial, preventivo, socioeconómico-comunitario y formativo, docente e investigador.

Son varios los estudios que ponen de manifiesto las ventajas cuantificables del modelo de atención integral al niño por parte de pediatras, en comparación con el modelo de atención al niño por médicos de familia/médicos generalistas, basándose en la evidencia científica disponible hasta el momento. Afirman que es necesario mantener el papel de los pediatras en la AP y reforzar sus labores específicas en el primer nivel de contacto del niño con el sistema de salud, puesto que los pediatras realizan mejor que los médicos de familia la mayoría de las labores asistenciales esenciales para el mantenimiento de la salud infantil en AP.

Esta idea está siendo percibida en países como el Reino Unido, que siendo un ejemplo paradigmático de la atención al niño por parte de médicos de familia, está comenzando a reconocer que su modelo presenta graves

carencias. Un estudio publicado recientemente expone que, en términos comparativos, la mortalidad infantil en el Reino Unido es más alta que en otros países europeos y que “con una adecuada atención en el primer nivel asistencial (AP), las muertes por enfermedades como neumonía, enfermedad meningocócica y asma se podrían haber evitado”.

Otro aspecto de la AP que despierta mi interés es cómo se establecen las relaciones laborales con compañeros, es decir, el tipo de organigrama que presenta. Se trata de un organigrama plano, con pocos escalones de mando y estructura ágil, la cual hace posible tomar decisiones lo más cerca posible del paciente. En contraposición con la estructura jerárquica de la atención hospitalaria, en la que se establecen muchos niveles intermedios y rige el principio unidad de dirección, en la AP existe una cierta descentralización y autonomía de gestión.

Curiosamente, en Internet encontré por casualidad un blog llamado “Atenciónprimaria” (<http://atencionprimaria.wordpress.com/>) del que me llamó la “atención” un comentario de hace publicado hace dos años y que cito textualmente:

“Seguro que esto, la relación entre iguales, es lo que ha hecho crecer a asociaciones como la AEPap, que cumple ahora diez años. Todos (casi 3000 afiliados actualmente) somos pediatras de primaria y... punto pelota. No hay relaciones jerárquicas entre nosotros. La importancia de cada uno depende exclusivamente del reconocimiento que los otros pares le otorguen, no de posiciones en estructuras de poder. De verdad que da gusto estar dentro de este ambiente y una muestra ha sido el reciente 7.º curso de esa la asociación pediátrica, celebrado en Madrid. Como es norma, no hubo stands, ni representantes de la industria, ni “pichigüillis”, solo profesionales interesados en aprender y comunicarse. Todo un ejemplo a seguir en estos tiempos”.

Efectivamente, tras mi paso por la Reunión anual de la AEPap, me parece muy interesante el trabajo en un centro con organigrama plano y en el que haya gran cercanía con los distintos representantes. Quiero destacar que me sorprendió la amplia red de pediatras que, repartidos por toda España, desempeñan su profesión con tanto ánimo y entusiasmo, conservando la fe y la ilusión en el día a día, y siempre teniendo en mente próximos cursos, actividades, congresos... Podríamos decir que “no se aburren”. En este ambiente sano y activo, es bonito ser pediatra de cabecera, de a pie.

Como mencionaba en la introducción, dedico este segundo bloque a explicar cuál ha sido mi relación con la AP a lo largo de la residencia.

Durante mis primeros años en el hospital, la AP pasaba prácticamente desapercibida. Eso sí, me parecía extraño que la duración de la rotación por AP fuese tan corta en

relación a la gran proporción de residentes de Pediatría que posteriormente acaban trabajando en un centro de salud.

Desde fuera y para algunos (menos mal que no para la mayoría), esta sección parece monótona, aburrida e, incluso, hablan de ella con un cierto matiz despectivo. No obstante, la visión, tal y como ocurría en la alegoría de la caverna de Platón⁵, está sesgada y manipulada. Hay que salir y ver la luz por uno mismo, no hacer caso a lo que nos dicen; abrir la mente y vislumbrar con nuestros propios ojos otro mundo distinto.

En mi rotación por AP elegí la tutorización de la doctora Juana María Ledesma Albarrán (May), que es integrante del Grupo de Docencia MIR de la AEPap. El primer día me detalló en qué iba a consistir la rotación y me entregó la *Guía abreviada para la rotación del residente por Atención Primaria 2010*⁶, animándome a que analizara los conocimientos previos que con los que iniciaba mi rotación para compararlos con los adquiridos al finalizarla.

Los apartados que debía valorar se dividían en cinco grandes áreas: competencias esenciales, competencias en relación con la atención a la población infantil, competencias en relación con la atención a la familia y la comunidad, competencias en relación con la docencia e investigación y habilidades en técnicas diagnósticas y terapéuticas.

Lógicamente, el aprendizaje de cada residente no solo depende del interés que muestre, sino también del hospital, ciudad y comunidad autónoma en el que lleve a cabo su residencia y de los medios que se encuentren a su alcance.

Para no extenderme demasiado, solo señalaré algunos aspectos que, tras finalizar el programa común de Pediatría durante tres años y sin haber rotado aún en AP, consideraba que no dominaba y que, a grandes rasgos, coinciden con los de la mayoría de mis compañeros: derivación al hospital, citas programadas, adherencia terapéutica, conocimiento del organigrama de AP, funcionamiento, servicios incluidos en Cartera, protocolos y programas implantados, colaboración con otros niveles asistenciales, promoción de la salud y prevención de la enfermedad, detección precoz de problemas en la infancia, atención a la patología prevalente, habilidades en técnicas diagnósticas (ORL, oftalmología) y terapéuticas (traumatología, sobrepeso, obesidad).

Con este “auto *check-list*” me resultaba curioso descubrir que, al finalizar mi tercer año de residencia y, supuestamente tener unos conocimientos ampliados tras haber rotado por las distintas secciones (y “comerte el mundo”), habían aparecido muchos aspectos que ni siquiera sabía que existían. Si de residente de tercer año estaba en el pico más alto de conocimientos generales, mucho me quedaba por subir. Pensaba: “o yo sé muy poco, o los pediatras de AP saben mucho”. Sentía como

si a lo largo de estos tres años me hubiera dedicado a estudiar las patologías más raras y complejas sin prácticamente dominar los aspectos esenciales del niño (como un gran chef capaz de elaborar exquisitos platos de gourmet, que no sabe hacer una simple tortilla).

En el centro de salud y a la hora de pasar consulta solo, los familiares nada más entrar preguntaban: “¿No está May?”; como si estuvieran pensando: “Si lo sé, no entro; pero ya que me has visto, me da vergüenza irme”. Me impresionó la confianza que depositan en ella sus pacientes. Todos le demostraban cariño y respeto.

Además de las aportaciones médicas, aprendí nuevas formas de confeccionar la relación médico-paciente. En los centros de salud hay verdaderos artistas de la psicología, toreros auténticos, que saben encauzar las situaciones y encarrilar a las personas, como si fueran un escalón por delante de ellas. Una vez hecho el símil, añadiré que el capote, en este caso, es el fonendoscopio.

Otro punto significativo es que los medios diagnósticos disponibles son limitados, haciendo que se trabaje con mayor incertidumbre. Las peculiaridades en la toma de decisiones en AP son la gran accesibilidad, enfermedad indiferenciada en las primeras etapas, incertidumbre diagnóstica y longitudinalidad en la atención⁷.

Una posibilidad añadida en el ámbito de la AP es el campo de la investigación respecto a la prevención y a la promoción de la salud infantil. En Andalucía, el Sistema Andaluz de Salud en el Proceso Asistencial Asma Infantil, recomienda estimular participación de los ámbitos escolar (profesorado) y social (asociaciones) y diseñar conjuntamente actividades de sensibilización, divulgación, información y formación.

En esta dirección, tuve el privilegio de participar junto a May, al finalizar mi rotación por AP, en una actividad de Promoción de la Salud Infantil con profesores de un colegio público. El tema elegido fue el asma. Realizaron una encuesta sobre conocimientos generales, falsas creencias, experiencias previas, actitudes ante una crisis, comunicación con familiares, protocolo de actuación..., y recibieron una charla con información general en la que explicaron las respuestas. Las conclusiones extraídas coincidieron ampliamente con otros estudios publicados previamente sobre el tema.

Otra enseñanza que aprendí es que, en cualquier formación, educación o crecimiento es necesario el apoyo, la motivación y la felicitación, sin olvidar la crítica constructiva. Es igual que un arbolito torcido, que no crece si solo se apoya en una estaca rígida a su lado, sino que precisa también agua, calor y abono.

Más adelante, el Grupo de Docencia MIR de la AEPap organizó el Primer Curso Práctico para residentes de Pediatría, de dos días de duración en Madrid. Nuevamente, me sentí afortunado al ser uno de los cuarenta residentes

de toda España que asistía al curso. El curso me resultó una auténtica delicia porque se abordaron temas muy interesantes desde el punto de vista práctico, en un ambiente muy distendido y agradable; me sentí tan arropado que parecía como si estuviera entre familiares. Notaba el esfuerzo y empeño de los organizadores para que aprendiéramos. Sin duda, el mejor curso de la residencia.

Un mes después, tuvo lugar la Reunión Anual AEPap en Guadalajara. Allí tuve la oportunidad de conocer a más integrantes del gran grupo profesional y humano que representan los pediatras de AP. Me parece muy positivo el hecho de que se promuevan los cursos, seminarios o reuniones en los que residentes como yo podamos conocer a grandes expertos de la Medicina, permitiéndonos descubrir otros puntos de vista e intercambiar experiencias.

Debido a mi entusiasmo por la Atención Primaria, he dedicado mi cuarto año de residencia con rotación específica, a completar mis conocimientos relacionados con los apartados que comenté anteriormente en los que mi formación era insuficiente. De este modo, he rotado por Otorrinolaringología, Oftalmología, Dermatología, Radiología, Atención Temprana, Psiquiatría, Reumatología, Cirugía, Hematología, Hospitalización a domicilio y Traumatología.

Recientemente he realizado, a través del grupo de investigación de la AEPap, el Curso de Metodología de la Investigación. Gracias a él he descubierto que existe un amplio campo en la AP para el estudio y la investigación. Cursos como este son un estímulo para adentrarnos en esta materia. En mi opinión, la labor del pediatra no debe ser solamente asistencial; es posible sacar mucho provecho de las relaciones con otros centros de salud y de fomentar la cohesión.

Como conclusión, me gustaría exponer, con palabras del profesor Stephen Ludwig, que “el proceso de ramificación de la medicina en especialidades sin fortalecer la base, es como un árbol con ramas y flores robustas, pero con un tronco débil”⁸. Los pediatras de AP son mucho más que “pediatras generales”, son subespecialistas en una rama muy especial de la profesión⁹.

La AP es como una gran ensalada variada y muy rica, que cada día trae distintos ingredientes. Aunque los elementos de la base sean comunes, las posibilidades de innovación son numerosas.

Los pediatras de AP deben sentirse orgullosos de la labor que realizan cada día, siendo conscientes del papel tan relevante que ocupan en nuestra sociedad y del enorme bien que hacen a millones de familias que les confían a su bien más preciado, sus hijos.

ABREVIATURAS

AEPap: Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria.

AP: Atención Primaria.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Salinger JD. El guardián entre el centeno. Madrid: Alianza Editorial; 1997.
- ² Asociación Española de Pediatría. Libro blanco de las especialidades pediátricas. Madrid: Exlibris Ediciones; 2011.
- ³ Starfield B. Is primary care essential? *Lancet*. 1994;344:1129-33.
- ⁴ La Atención Primaria del Futuro. Madrid: Federación de Asociaciones para la Defensa de la Sanidad Pública; 2006.
- ⁵ Platón. La República. Madrid: CEPC; 1997.
- ⁶ Domínguez Aurrecochea B, Hijano Bandera F, Fernández-Cuesta Valcarce MA, Villaizán Pérez C, García Rebollar C, Gutiérrez Sigler MD. Guía abreviada para la rotación del residente de Pediatría por Atención Primaria [en línea] [consultado el 14/02/2012]. Disponible en www.aepap.org/grupos/grupo-de-docencia-MIR
- ⁷ Domínguez Aurrecochea B, Fernández-Cuesta Valcarce MA, García Puga JM, García Rebollar C, Gutiérrez Sigler MD, Hijano Bandera F, et al. Programa de formación "Área de capacitación específica en Pediatría de Atención Primaria" [en línea] [consultado el 05/03/2012]. Disponible en www.aepap.org/grupos/grupo-de-docencia-mir
- ⁸ Ludwig S. Academic general pediatrics: from endangered species to advanced scholars of general pediatrics: the report of a consensus conference. *Ambul Pediatr*. 2004;4(5):407-10.
- ⁹ Barak S. Pasado, presente y futuro de la Pediatría de Atención Primaria en Europa. En: AEPap ed. Curso de Actualización Pediatría 2012. Madrid: Exlibris Ediciones; 2012. p. 61-71.

VIERNES 1 DE JUNIO, 11:30-13:00 h. SALAS SEMINARIO 6+7

TALLER 3

TALLER DE LACTANCIA MATERNA. (TETALLER)

Moderadora: Elena Fernández Segura (Málaga)

Margarita Tomico del Río
Pediatra. CS de Humanes, Madrid. España

INTRODUCCIÓN

En la actualidad, existe evidencia científica suficiente para afirmar que la lactancia materna (LM) beneficia al lactante amamantado desde el nacimiento y que sus efectos se prolongan durante años después de haberse producido el destete.

El pediatra se encuentra en una posición privilegiada para influir positivamente con su actuación en la protección de la lactancia materna. Mantener al día su formación en lactancia, ser un agente activo, capaz de apoyar y promover la lactancia y ayudar en la resolución de los problemas, es un reto gratificante que deparará grandes beneficios para los niños, madres, pediatras y la sociedad en general. De ahí, la importancia de los cursos de formación en lactancia materna para los profesionales sanitarios.

CÓMO PROMOCIONAR LA LACTANCIA MATERNA

El pediatra es una figura especialmente relevante en la educación prenatal y es deseable que comparta la responsabilidad junto con las enfermeras, médicos de familia, matronas y obstetras, de ayudar a las madres y padres a realizar una elección informada sobre el método de alimentación de sus hijos. La educación de los progenitores antes y después del parto es esencial para el éxito de la lactancia.

Durante el postparto inmediato todos los recién nacidos necesitan ser colocados encima de la madre en contacto piel con piel para favorecer el inicio de la lactancia, para ello, es aconsejable mantener al recién nacido en contacto piel con piel encima de su madre hasta que realice la primera toma de pecho, siempre que el estado del niño y de la madre lo permitan, y se animará al padre a permanecer junto a ellos. A su vez, se ha comprobado que si se coloca al recién nacido en contacto piel con piel con su madre se estrecha el vínculo afectivo madre-hijo.

En los primeros días de vida es fundamental que el neonato permanezca durante las 24 horas con su madre en la habitación y es importante animar a la madre a ofrecer el pecho con mucha frecuencia, entre 8 y 12 tomas al día

y siempre que el bebé muestre signos de hambre (chupeteo, bostezo, movimientos de búsqueda o de las manos a la boca) sin esperar a que lllore desesperadamente. Se animará a la madre a mantener a su hijo al pecho todo el tiempo que quiera. En la toma se debe ofrecer el primer pecho durante el tiempo que desee, hasta que lo suelte espontáneamente para asegurar el vaciado de la primera mama, ofreciendo posteriormente el segundo pecho si lo desea. Se instruirá a las madres para alternar el orden de los pechos en las tomas.

El llanto excesivo en los neonatos amamantados puede indicar problemas con la lactancia que deben ser evaluados y corregidos. Es aconsejable explicar a la madre y sus familiares la importancia de la succión no nutritiva para aliviar la ansiedad que causa el llanto del bebé.

Es aconsejable realizar la evaluación de una toma al pecho (Anexo 1) para detectar precozmente los posibles problemas de agarre para que puedan así ser resueltos por el pediatra u otros profesionales expertos en lactancia. La colocación correcta al pecho (Anexo 2) es uno de los requisitos principales para el éxito de la lactancia pues buena parte de los problemas que surgen al principio, se deben a una mala posición, a un mal agarre o a una combinación de ambos y, gran parte de ellos pueden prevenirse promoviendo buenas prácticas neonatales y procurando la puesta al pecho inmediatamente tras el parto.

Los profesionales en contacto con la mujer lactante deben ser capaces de obtener una historia clínica de lactancia adecuada que contribuya a detectar y a solucionar las posibles dificultades que puedan surgir durante el proceso (Anexo 3).

Es conveniente que el pediatra compruebe que la madre conoce la técnica de extracción manual de leche y el uso de sacaleches (Anexo 4).

Los criterios globales de la Iniciativa para la humanización y asistencia al parto y la lactancia (IHAN) indican incluir en la capacitación, la práctica clínica supervisada, trabajando especialmente las habilidades de la comunicación para aprender a escuchar, aceptar y sugerir actitudes que favorecen la comunicación con la madre y aumentan su confianza para dar el pecho. Ayudar a la madre que desea amamantar, requiere además de los

conocimientos básicos de anatomía y fisiología de la lactancia, valoración de la posición, succión, soluciones a problemas..., aprender a escuchar de forma efectiva y activa, pues si no se establece una buena comunicación la información que recibe la madre no tiene validez para ella. El entusiasmo por favorecer la lactancia materna y ayudar a la madre y al niño, puede hacer olvidar la importancia de la escucha, por este motivo en los cursos de formación en lactancia se valoran especialmente las habilidades de comunicación. La LM es algo más que dar leche y es muy importante tener en cuenta el momento y las emociones que están viviendo la madre y su hijo (Anexo 5).

Amamantar es un derecho, el derecho un acto de salud y amor que brota del deseo y las personas que acompañan a la diada madre-hijo durante la lactancia es muy importante que establezcan una comunicación basada en el respeto, la autenticidad y la empatía. Utilicemos esas habilidades de la comunicación para ayudar a las madres a cumplir sus deseos y expectativas con respecto a la lactancia materna.

ABREVIATURAS

LM: lactancia materna.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- 1 AEPap. Promoción de la Lactancia Materna. Programa de Salud Infantil. Madrid: AEPap; 2009.
- 2 Aguayo Maldonado J, Gómez Papí A, Hernández Aguilar MT, Lasarte Velillas JJ, Lozano de la Torre MJ, Pallás Alonso CR. Manual de Lactancia materna. De la teoría a la práctica. Panamericana; 2008.
- 3 Blázquez García MJ. Lenguaje sano para acompañar a la madre durante la lactancia materna. Med Naturista. 2006;10:664-7.
- 4 Breastfeeding counselling: a training course WHO/CDR/93.3-5. Disponible en www.who.int/maternal_child_adolescent/documents/who_cdr_93_3/es/index.html [Consultado el 25/05/2012].
- 5 Hernández Aguilar MT, Aguayo Maldonado J. La lactancia materna. Cómo promover y apoyar la lactancia materna en la práctica pediátrica. Recomendaciones del Comité de Lactancia de la AEP. An Pediatr (Barc). 2005;63:340-56.
- 6 Protección, promoción y apoyo a la lactancia en Europa: Plan Estratégico para la acción. Luxemburgo: Comisión Europea, Dirección Pública de Salud y Control de Riesgos; 2004.

ANEXO 1. OBSERVACIÓN DE LA TOMA.

Signos de que la lactancia va bien	Signos de posible dificultad
Postura de la madre y del bebé	
<ul style="list-style-type: none"> • Madre relajada y cómoda • Bebé en estrecho contacto con su madre • Cabeza y cuerpo del bebé alineados • La barbilla del bebé toca el pecho • Cuerpo del bebé bien sujeto • El bebé se acerca al pecho con la nariz frente al pezón • Contacto visual entre la madre y el bebé 	<ul style="list-style-type: none"> • Hombros tensos, inclinados hacia el bebé • Bebé lejos del cuerpo de la madre • Cabeza y cuello del bebé girados • La barbilla del bebé no toca el pecho • Solo se sujetan la cabeza y el cuello del bebé • El bebé se acerca al pecho con el labio inferior/barbilla frente al pezón • No hay contacto visual madre-bebé
Lactante	
<ul style="list-style-type: none"> • Boca bien abierta • Labios superior e inferior evertidos • La lengua rodea el pezón y la areola* • Mejillas llenas y redondeadas al mamar • Más areola por encima del labio superior • Movimientos de succión lentos y profundos, con pausas • Puede verse u oírse tragar al bebé 	<ul style="list-style-type: none"> • Boca poco abierta • Labios apretados o invertidos • No se ve la lengua* • Mejillas hundidas al mamar • Más areola por debajo del labio inferior • Movimientos de succión superficiales y rápidos • Se oyen ruidos de chupeteo o chasquidos
Signos de transferencia eficaz de leche	
<ul style="list-style-type: none"> • Humedad alrededor de la boca del bebé • El bebé relaja progresivamente brazos y piernas • El pecho se ablanda progresivamente • Sale leche del otro pecho • La madre nota el reflejo de eyección** • El bebé suelta espontáneamente el pecho al finalizar la toma 	<ul style="list-style-type: none"> • Bebé intranquilo o exigente, agarra y suelta el pecho intermitentemente • La madre siente dolor o molestias en el pecho o en el pezón • El pecho está rojo, hinchado y/o dolorido • La madre no refiere reflejo de eyección** • La madre ha de retirar al bebé del pecho

*Este signo puede no observarse durante la succión y solo verse durante la búsqueda y el agarre.

**La madre siente sed, relajación o somnolencia, contracciones uterinas (entueros) y aumento de los loquios durante el amamantamiento.

Fuente: Comisión Europea, Dirección Pública de Salud y Control de Riesgos. Alimentación de los lactantes y de los niños pequeños: Normas recomendadas por la Unión Europea. 2006.

Evaluación de una toma

¿Qué nota acerca de la madre? ¿Cómo sostiene a su bebé?
 ¿Qué nota acerca del bebé? ¿Cómo responde el bebé?
 ¿Cómo coloca la madre a su bebé para que mame?
 ¿Cómo sostiene el pecho durante la mamada?
 ¿Se ve que el bebé agarra bien el pecho?

¿Está el bebé succionando de una forma eficaz?
 ¿Cómo termina la mamada? ¿Parece satisfecho el bebé?
 ¿En qué condición están los pechos de la madre?
 ¿Cómo se siente la madre de estar lactando?

ANEXO 2. TÉCNICA CORRECTA DE LACTANCIA MATERNA. COLOCACIÓN AL PECHO: UNA BUENA COLOCACIÓN FACILITA: PEZONES SANOS, SUCCIÓN EFICAZ Y BEBÉ SATISFECHO.

1. Sostén al bebé “tripa con tripa”, de manera que no tenga que girar la cabeza para alcanzar el pezón.
2. Sostén el pecho con el pulgar arriba y los dedos por debajo, muy por detrás de la areola. Espera hasta que el bebé abra la boca de par en par. Acerca el bebé al pecho.
3. Asegúrate de que el bebé toma el pezón y gran parte de la areola en la boca. Este bebé mama con la boca abierta y su nariz y mentón están pegados al pecho. Su labio inferior está vuelto hacia abajo.

ANEXO 3. HISTORIA CLÍNICA DE LACTANCIA.

Motivo de consulta

Alimentación actual del bebé: mamadas; frecuencia; duración; intervalo más largo entre mamadas; tiempo que la madre está lejos del bebé; uno o ambos pechos; otros alimentos o bebidas (y agua); qué recibe; cuándo comenzaron; cuánto; de qué manera; chupete.

Salud y comportamiento del bebé: peso al nacer; prematuro; producción de orina; más/menos de seis veces por día; deposiciones, blandas y amarillentas o duras y verdes, frecuencia; conducta al mamar (apetito, vómitos); conducta para dormir; enfermedades; peso actual; gemelos; anomalías; crecimiento.

Embarazo, parto, primeras comidas: control prenatal; parto; alojamiento conjunto; comidas previas a la lactancia; ¿qué le dieron?; muestras de leche artificial que le dieron a la madre; ayuda posnatal con la lactancia; ¿discuten sobre lactancia?; contacto temprano; cuándo dio la primera comida; cómo las dieron.

Condición de la madre y planificación familiar: edad; salud; método de planificación familiar; condición del pecho; motivación para lactar; alcohol; cigarrillo; café; hábitos nocivos.

Alimentación de bebés anteriores: número de bebés anteriores; cuántos amamantó; uso de biberones; experiencia buena o mala; razones.

Situación familiar y social: situación de trabajo; situación económica; actitud del padre con relación a la lactancia; actitud de otros familiares; ayuda con el cuidado del niño; qué dicen otros de la lactancia; nivel de educación.

Cómo obtener una historia clínica de lactancia:

- Use el nombre de la madre y el nombre del bebé. Salude a la madre con amabilidad. Preséntese y pregúntele cuál es su nombre y el del bebé. Recuérdeles y úselos, o diríjase a la madre de la forma que sea culturalmente la más apropiada.
- Pídale que le hable de ella misma y de su bebé en sus propias palabras. Déjela que le cuente primero lo que ella piensa que es importante. Usted puede averiguar más tarde otras cosas que necesite saber. Use sus habilidades de escucha y aprendizaje para motivarla a que le cuente más.
- Mire la gráfica de peso del niño. La gráfica puede aclararle algunos hechos importantes evitándole de paso que tenga que hacer algunas preguntas.
- Haga las preguntas que le aclararán los hechos más importantes. Usted necesitará hacer preguntas, inclusive algunas

preguntas cerradas, pero trate que no sean demasiadas. La ficha de Historia Clínica de Lactancia es una guía sobre la información que usted podría necesitar. Decida qué es lo que usted requiere saber de cada una de las seis secciones.

- Tenga cuidado de no aparecer como si estuviera criticando. Haga las preguntas con cortesía. Por ejemplo: no pregunte ¿por qué está usted dándole biberón? Es mejor decir ¿qué la hizo decidir darle biberones? Ponga en práctica sus habilidades para reforzar la confianza de la madre en sí misma. Acepte lo que la madre dice y elogiela por lo que está haciendo bien.
- Trate de no repetir preguntas. Trate de no hacer preguntas sobre hechos que ya la madre o la gráfica de peso le han aclarado. Si usted realmente necesita repetir una pregunta, diga primero: “¿puedo estar seguro de haberle entendido bien?” Y luego, por ejemplo: “¿usted dijo que (nombre) tuvo diarrea y también neumonía el mes pasado?”.
- Tome el tiempo necesario para averiguar sobre cosas más difíciles y delicadas. Hay algunas cosas que son más difíciles de preguntar pero que pueden informarle sobre los sentimientos de la mujer y sobre si ella realmente quiere amamantar: ¿qué le ha dicho la gente sobre la lactancia?, ¿tiene que obedecer reglas especiales?, ¿qué dice el padre del bebé?, ¿su madre?, ¿su suegra?, ¿deseaba este embarazo en este momento?, ¿está contenta de tener el niño ahora?, ¿con el sexo del bebé?
- Algunas madres cuentan estas cosas espontáneamente. Otras las cuentan cuando usted muestra empatía por ellas y muestra que entiende cómo se sienten. Otras toman más tiempo. Si una madre no habla fácilmente, espere, pregunte nuevamente más tarde, u otro día, tal vez en un lugar más privado.

Materiales para cursos de lactancia materna, adaptados de: Breastfeeding counselling: a training course WHO/CDR/93.3-5

ANEXO 4. TÉCNICAS DE EXTRACCIÓN Y CONSERVACIÓN DE LECHE MATERNA.

- La extracción de leche materna es necesaria cuando madre e hijo no pueden estar juntos, por ausencia de la madre (incorporación al trabajo, enfermedad) o enfermedad del lactante (grandes prematuros) y cuando se desea establecer, aumentar o mantener la producción.
- La extracción de leche también puede ser útil los primeros días tras el parto, cuando el bebé no se coge suficientes veces, para estimular mejor la “subida de la leche” o cuando hay una disminución de la producción de leche (porque el bebé empieza a dormir toda la noche, o porque se han establecido pautas erróneas como el uso de chupete o tetinas). En casos de grietas muy dolorosas o en el caso de pezones planos, puede ser útil utilizar el sacaleches unos minutos antes de ponerse al bebé al pecho, para estimular el pezón y la subida de la leche.

Frecuencia de la extracción

Si el bebé no mama a menudo, es conveniente vaciar los pechos cada dos o tres horas para mantener la producción de leche. Es aconsejable empezar a usar la bomba tan pronto como se haya interrumpido el horario habitual de amamantar. No es necesario esperar a la subida o a que la madre se sienta incómoda. El calostro también se puede extraer y almacenar.

Preparación para extraer la leche

1. Lavarse las manos.
2. Buscar un lugar silencioso y privado en donde la madre se sienta cómoda para usar la bomba y donde tener la bomba y el equipo recolector limpios y listos para usar.
3. Prever la posibilidad de tomar una infusión o algo de beber mientras se usa la bomba.
4. Realizar ejercicios de relajación y varias inspiraciones profundas unas cuantas veces. Escuchar música suave o ver la televisión.
5. La aplicación de calor sobre el pecho favorece el flujo de leche.

Cómo estimular la bajada de la leche

Tanto si se va a extraer la leche de forma manual, como con bomba es necesario primero preparar el pecho para facilitar la extracción, provocando el reflejo de bajada o de eyección láctea. Para ello se pueden seguir tres pasos:

1. Masajear: oprimiendo firmemente el pecho hacia la caja torácica (costillas), usando un movimiento circular con los dedos en un mismo punto, sin deslizar los dedos sobre la piel. Después de unos segundos ir cambiando hacia otra zona del seno.
2. Frotar el pecho cuidadosamente desde la parte superior hacia el pezón, de modo que produzca un cosquilleo. Continuar este movimiento desde la periferia del pecho hacia el pezón, por todo alrededor.
3. Sacudir ambos pechos suavemente inclinándose hacia delante.

Técnicas de extracción

La leche materna puede extraerse a mano o con sacaleches. A medida que la madre coge práctica se obtienen mejores resultados, también es más fácil cuando la madre ya ha establecido una buena producción de leche.

Extracción Manual

La extracción manual es más laboriosa pero a muchas madres les resulta más agradable y natural. Suele ser más conveniente para la extracción en casa.

Técnica de Marmet para la extracción manual de leche

- Colocar el pulgar y los dedos índice y medio formando una letra "C" a unos 3 o 4 cm por detrás del pezón (no tiene que coincidir forzosamente con el final de la areola).
- Evitar que el pecho descansa sobre la mano.
- Empujar los dedos hacia atrás (hacia las costillas), sin separarlos. Para pechos grandes o caídos, primero levantarlos y después empujar los dedos hacia atrás.
- Rodar los dedos y el pulgar hacia el pezón, con movimiento como de rodillo (rodar no deslizar).
- Repetir rítmicamente para vaciar los depósitos (colocar los dedos, empujar hacia adentro, rodar).
- Rotar la posición de los dedos para vaciar otras partes del pecho. Utilizar ambas manos en cada pecho.

- Extraer la leche de cada pecho hasta que el flujo de leche se haga más lento. Provocar el reflejo de bajada en ambos pechos (masajear, frotar, sacudir). Puede hacerse simultáneamente.
- Repetir todo el proceso de exprimir y provocar el reflejo de bajada en ambos pechos, una o dos veces más. El flujo de leche, generalmente, se enlentece más pronto la segunda y tercera vez, a medida que los reservorios se van vaciando.
- Evite estiramientos y maniobras de presión excesiva en el pecho o pezón.

Tiempo de extracción

1. El procedimiento completo debe durar entre 20 y 30 minutos. Extraer la leche de cada pecho de cinco a siete minutos. Masajear, frotar y sacudir. Extraer nuevamente de cada pecho de tres a cinco minutos. Masajear, frotar y sacudir.
2. Extraer una vez más de dos a tres minutos.
3. Si la producción de leche ya está establecida, utilizar los tiempos anteriores solo como una guía. Si aún no hay leche o hay poca, seguir los tiempos anteriores cuidadosamente.

Extractores de leche materna

Tipos. Los extractores manuales son más baratos y menos aparatosos y ruidosos. Pero pueden causar cansancio en la mano de la madre. Ninguna bomba debe hacer daño. Los extractores tipo perilla están en desuso.

¿Cómo usar el extractor manual?

1. Colocar el embudo o el reborde con copa suave sobre el pecho siguiendo las instrucciones del fabricante.
2. Para comenzar, se debe imitar la "llamada a la leche" del bebé, usando tracciones cortas y rápidas.
3. Una vez que se obtenga algo de leche, se deben realizar aspiraciones largas y uniformes. Se debe evitar la tentación de usar demasiada aspiración, causando malestar. El bombeo forzoso y doloroso bloqueará el mecanismo de liberación de la leche y puede dejar dolorido el pecho.
4. Algunas bombas cuentan con un regulador para aspirar. Hay que comenzar con el nivel más bajo e incrementarlo hasta que la leche fluya libremente y la madre se sienta cómoda.
5. Utilizar de cinco a siete minutos en cada lado (previo masaje) o hasta que el chorro de leche o las gotas sean más lentas. Cambiar de pecho y repetir. Volver a cada pecho unas cuantas veces más, hasta que el flujo de leche sea lento.
6. Verter la leche extraída en un recipiente limpio, sellar, poner la fecha y colocarlo en el refrigerador o en el congelador.
7. Lavar las partes del extractor con agua caliente con jabón, enjuagarlas y secarlas. Una vez al día, esterilizar. También pueden esterilizarse en el lavavajillas, siempre y cuando la temperatura alcance 50° por lo menos.
8. Las primeras veces que se use el extractor, puede ser que solo salgan unas cuantas gotas de leche. Esto es normal. Usando la bomba cada tres horas pronto se obtendrá más y más leche.

ANEXO 5. CÓMO ESCUCHAR Y APRENDER. COMUNICACIÓN NO VERBAL ÚTIL.

- Mantenga su cabeza al mismo nivel que la madre.
- Ponga atención.
- Quite las barreras.
- Tómese su tiempo.
- Haga contacto físico apropiado.

Habilidades de escucha y aprendizaje

- Use comunicación no verbal útil.
- Haga preguntas abiertas.
- Use respuestas y gestos que muestren interés.
- Devuelva el comentario a la madre.
- Dé muestras de empatía; muestre que usted entiende cómo se siente ella.
- Evite palabras enjuiciadoras.

Palabras enjuiciadoras

- Bien: bueno/malo/malamente.
- Normal: correcto/propio/incorrecto/común y corriente.
- Suficiente: adecuado/inadecuado/satisfecho/buena cantidad/bastante.
- Problema: falta/falla/éxito/lograr.
- Lloro "demasiado": infeliz/feliz/con cólicos/llorón/intranquilo.

Habilidades para reforzar la confianza y dar apoyo

- Acepte lo que la madre piensa y siente.
- Reconozca y elogie lo que la madre y el bebé están haciendo bien.
- Dé ayuda práctica.
- Dé una información pertinente y corta en el momento.
- Use lenguaje sencillo.
- Haga una o dos sugerencias, no dé órdenes.

Lista de verificación de las habilidades de consejería

Escucha y aprendizaje	Evaluación de una mamada
• Comunicación no verbal útil	• Postura de madre y bebé
• Haga preguntas abiertas	• Signos de buen agarre
• Responda mostrando interés	• Signos de transferencia de leche
• Devuelva el comentario	
• Muestre empatía	
• Evite palabras enjuiciadoras	
Confianza y apoyo	Obtención de historia clínica
• Acepte lo que la madre dice	• Alimentación actual del bebé
• Elogie lo que está bien	• Salud, comportamiento del bebé
• Dé ayuda práctica	• Embarazo, parto, primera comida
• Dé información pertinente	• Condición de la madre y PF
• Use lenguaje sencillo	• Alimentación de bebés anteriores
• Haga una o dos sugerencias	• Situación familiar y social

Materiales para cursos de lactancia materna, adaptados de: Breastfeeding counselling: a training course WHO/CDR/93.3-5

VIERNES 1 DE JUNIO, 11:30-13:00 h. SALA SEMINARIO 3+4+5

TALLER 4

HERRAMIENTAS PARA COMPARTIR INFORMACIÓN EN INTERNET: GOOGLE DOCS, DROPBOX, TWITTER Y RSS

Moderador: Javier Garrido Torrecillas (Granada)

J. Bravo Acuña
Pediatra. Miembro de El GIPI. CS El Greco, Getafe,
Madrid. España

INTRODUCCIÓN

En este documento y en el taller, seminario o charla para el que lo estamos redactando, queremos dar a conocer algunas herramientas gratuitas, de fácil manejo y accesibles a través de Internet que nos permiten hacer más fácil la tarea de recibir y compartir la información. Pero queremos aclarar algo:

- Que sean gratuitas, es decir que no nos cuesten dinero, no quiere decir que no tengan un precio, porque todas ellas requieren un registro previo y la aceptación de las condiciones del servicio.
- De fácil manejo quiere decir que cualquiera que utilice un ordenador a diario, use el correo electrónico, navegue por Internet y maneje los programas más habituales para elaborar textos o presentaciones puede sacar partido a estas herramientas. Este texto y el taller están dirigidos a pediatras con ese perfil de usuario, no va dirigido a quienes tienen dificultades con la informática ni a los que ya usan estas aplicaciones.
- Que sean accesibles en Internet quiere decir que son aplicaciones que no requieren, salvo excepciones, instalación en nuestro ordenador, de modo que se puede acceder a ellas y utilizarlas desde cualquier ordenador o dispositivo móvil que disponga de conexión a Internet.

La idea es que aquellos que estén interesados puedan conocer estas herramientas y sus posibilidades, para que puedan decidir si les pueden ser útiles. Esperamos que sea así.



RECIBIR INFORMACIÓN: LOS RSS

RSS en Wikipedia: <http://es.wikipedia.org/wiki/RSS>;
RSS in plain English (YouTube): www.youtube.com/watch?v=DQ_UL-5rYXQ

¿Qué son?

Podemos explicarlo de una forma simple si decimos que son archivos que contienen información de las noveda-

des que se publican en las páginas web, blogs, canales de video o cualquier otro recurso que podamos encontrar en Internet. Generalmente, esas novedades aparecen en orden inverso a la fecha de publicación, de modo que siempre tendremos lo más reciente a la vista. En la Wikipedia podemos encontrar una explicación de lo que son los RSS, cuyas siglas corresponden a *really simple syndication*, que viene a querer decir, en traducción libre, algo así como “compartir la información es fácil”. En un vídeo disponible en YouTube lo explican de una manera práctica y sencilla.

¿Para qué sirven?

Su interés reside precisamente en su contenido, ya que hemos dicho que contenían las novedades de las páginas web, lo que permite que con solo acceder al archivo RSS de una página sepamos qué hay de nuevo en ella sin tener que recorrerla de cabo a rabo. Es cierto que algunas páginas pueden tener una sección de novedades que podría cumplir esa función, pero los RSS permiten, además, que, si nos interesa recibir la información, podamos suscribirnos al mismo, de modo que cada vez que se produzca una novedad en la web y se publique en el RSS, la recibamos sin demora. Para poder suscribirnos y recibir los RSS necesitaremos una aplicación que nos lo permita. Se trata de los agregadores o lectores de RSS. De entre los más conocidos y usados actualmente destacamos: Google Reader, iGoogle y Netvibes.

Google reader

GOOGLE READER

Google: www.google.es/; Google Reader: www.google.es/reader

Es un producto de la factoría Google y para disponer de él no necesitamos más que una cuenta de Google que requiere registro. Es una aplicación gratuita, disponible *on-line* desde cualquier ordenador o dispositivo móvil conectado a Internet, sin necesidad de instalar nada, que nos permite suscribirnos a los RSS que queramos, de modo que podamos recibir y organizar, de una manera sencilla, la información.



IGOOGLE

iGoogle: www.google.es/ig

También de la misma factoría, o sea, una aplicación *on-line* gratuita, que requiere registro o, lo que es lo mismo, una cuenta en Google. Tampoco necesita ninguna instalación. Pretende ser nuestra pantalla de inicio, porque permite que personalizemos la pantalla de búsqueda de Google con aquello que nos resulte útil, entre otras cosas, con los RSS que nos interesen. La información aparece como ventanas con titulares y podemos agruparla en pestañas. Una de sus características interesantes es la posibilidad de enviar alguna de nuestras pestañas a otros usuarios para que, si lo desean, la incorporen a su propia aplicación.

En el momento en el que estamos escribiendo esto, iGoogle está inmerso en un proceso de renovación, que esperamos sea para bien.



NETVIBES

Netvibes: www.netvibes.com; El gipi-RSS: www.netvibes.com/elgipi; Asociación Española de Pediatría (AEP): www.netvibes.com/aepediatria; Asociación Española de Vacunología (AEV): www.netvibes.com/aev

Es otra aplicación gratuita, que requiere registro. Similar a iGoogle, que también permite compartir las pestañas, pero con una característica que lo hace diferente y es que nos ofrece la posibilidad de crear un perfil público, al que puede acceder cualquiera sin necesidad de registro, con lo que podemos publicar nuestra página web con la información de los RSS de las webs que hayamos seleccionado. Interesante, ¿no?

Así hemos creado la página El gipi-RSS con información de interés pediátrico, la de la AEP, en la que agrupamos toda la información de las diferentes páginas web de la AEP y de sus diferentes RSS, su página de Facebook y sus cuentas de Twitter, o la de la AEV.



COMPARTIR INFORMACIÓN: DROPBOX

Dropbox: www.dropbox.com; Dropbox: presentación: <http://slidesha.re/w9dgne>

¿Qué es?

De manera simple podríamos decir que se trata de un disco duro virtual, ya que permite disponer de un espacio de 2,5 Gigabytes en Internet en el que poder almacenar

los archivos o carpetas que queramos, con lo que disponemos de una copia de seguridad de nuestros archivos que estarán accesibles a través de cualquier ordenador o dispositivo conectado a Internet. Es, como hemos comentado, gratuita, disponible en español y, aunque requiere registro, solo solicita una dirección de correo válida.

¿Para qué sirve?

Entre otras utilidades, nos puede servir de copia de seguridad, de almacén compartido y de plataforma para publicar archivos o crear una galería de imágenes en Internet.

Copia de seguridad: para sacar el máximo partido a la aplicación es aconsejable instalar el programa en uno o varios ordenadores, y así disponer de los mismos archivos en ese o esos ordenadores y en el almacén de Internet. Para subir los archivos al almacén virtual, solo tenemos que guardarlos en la carpeta correspondiente de nuestro ordenador y, si estamos conectados a Internet, se actualizará en el almacén y en cada ordenador o dispositivo móvil en el que tengamos instalado el programa.

Almacén compartido: porque aparte de esa función de almacenaje, también permite compartir archivos y carpetas con otros usuarios de Dropbox, de modo que podemos tener un almacén compartido, muy útil, por ejemplo, para evitar enviar los archivos por correo.

Publicación de archivos o de una galería de imágenes en Internet: por si fuera poco, por defecto, en el espacio del almacén y de nuestro ordenador, disponemos de dos carpetas: Public y Photos, que permiten crear enlaces públicos a archivos (Public) o carpetas de imágenes (Photos) de modo que es como si publicáramos en Internet, ya que podrá acceder cualquiera que disponga del enlace, sin necesidad de tener una cuenta de Dropbox.

Si queremos disponer de más espacio podemos hacerlo pagando una cantidad mensual, aunque es posible llegar a triplicar el espacio gratuito si se lo recomendamos a nuestros amigos o conocidos y estos crean una cuenta en Dropbox e instalan el programa en algún ordenador, porque tanto a cada uno de ellos, como a nosotros, nos regalarán 250 MB más de espacio.



COMPARTIR INFORMACIÓN Y TRABAJAR EN EQUIPO: GOOGLE DOCS

GoogleDocs: <https://docs.google.com/>

¿Qué es?

Otra herramienta de la que podemos disfrutar con solo tener una cuenta de Google. Aunque puede considerarse un disco duro virtual y utilizarse como almacén de ar-

chivos, ya que ofrece hasta 1 Gigabyte de espacio, su principal utilidad es la de ser una suite ofimática de uso *on-line*, que nos permite, sin necesidad de instalar ningún programa y desde cualquier ordenador conectado a Internet, crear y editar documentos de texto, presentaciones, archivos de Excel, formularios, tablas o dibujos, y, si es necesario, descargarlos a nuestro ordenador en diferentes formatos.

¿Para qué sirve?

A diferencia de Dropbox, que es un estupendo sistema de almacenaje, Google Docs ofrece muchas posibilidades para el trabajo en equipo ya que se comparten archivos o carpetas (colecciones), pero además se pueden editar de manera simultánea o secuencial (síncrona o asíncrona), según nos parezca, de modo que muchas personas pueden intervenir en la elaboración de un documento, presentación u otro tipo de archivo.

Los permisos de acceso que podemos conceder a los documentos de Google Docs pueden variar desde acceso limitado a nosotros mismos, permitir el acceso a algunas personas para que puedan ver pero no editar, permitir la edición e, incluso, hacerlos públicos en Internet a través de un enlace.

Esta versatilidad es la que hace de Google Docs una de las herramientas más útiles para el trabajo en equipo.

Queremos destacar un tipo de documentos, los formularios, porque permiten crear de manera sencilla documentos para la recogida de datos o la realización de encuestas, que se pueden publicar en Internet o incrustar en páginas web. Además, la aplicación se encarga de que las respuestas que se vayan produciendo al formulario vayan rellenando, de manera automática, los campos de la tabla correspondiente, y, por si fuera poco, nos ofrece estadísticas básicas con los resultados.

Todo un mundo de posibilidades.



RECIBIR Y COMPARTIR INFORMACIÓN: TWITTER

Twitter: <http://twitter.com>; Twittersfera Sanitaria: <http://wikisanidad.wikispaces.com/Twittersfera+Sanitaria>

¿Qué es?

Una aplicación web gratuita, aunque requiere registro, que permite a sus usuarios escribir y publicar pequeños textos (de hasta 140 caracteres) que pueden ser leídos por cualquiera que acceda a la página. Algo así como un blog en pequeño. Muchos mensajes consisten en un texto y algún enlace, pero pueden incluir imágenes.

Cada cuenta de Twitter tiene un nombre de usuario que comienza con un símbolo de @, por ejemplo @aepap.

Además, permite recibir los mensajes de otras personas a las que hayamos decidido seguir.

¿Para qué sirve?

Para recibir la información que publiquen aquellas personas o cuentas de Twitter a las que sigamos y compartir la información que hayamos decidido publicar con las personas que nos sigan.

¿Cómo funciona?

Es más difícil explicarlo que comenzar a usarlo [J]. Tras un registro sencillo podemos crear una cuenta que puede ser privada o pública. Nuestra recomendación es que sea pública, pero podemos elegir. Si la cuenta es pública, cualquier mensaje que publiquemos podrá ser visto por todo aquel que visite la dirección <http://twitter.com/nombredeusuario>, mientras que nosotros, con solo visitar la página <http://twitter.com> y utilizar la aplicación con nuestro nombre de usuario y contraseña, podremos leer los mensajes de aquellas cuentas que sigamos. Si queremos compartir algún mensaje que recibamos con nuestros seguidores podemos reenviarlo o hacer un retweet (RT) con o sin un comentario añadido, aunque también podemos contestar algún mensaje de manera pública.

La aplicación también permite enviar mensajes directos (privados) a cualquiera de nuestros seguidores.

Para organizar la información que recibimos podemos ordenar las cuentas que seguimos en listas.

Son muchas las cuentas de Twitter que pueden interesar a los pediatras que se inician en esta aplicación. Algunas de ellas están incluidas en el directorio de la Twittersfera Sanitaria, un buen lugar para conocer usuarios interesantes.

Los múltiples usos que se le pueden dar a Twitter, junto con las numerosas aplicaciones que, basadas en esta aplicación, le añaden valor y utilidades hacen que un texto como este se quede corto para explicar los entresijos de la aplicación.

REFLEXIÓN FINAL

Si con este breve texto y con el taller correspondiente conseguimos que los pediatras que aún no lo han hecho se interesen por estas herramientas que les permitan recibir y compartir información de forma sencilla y práctica habremos conseguido nuestro objetivo.

ABREVIATURAS

AEP: Asociación Española de Pediatría.

AEV: Asociación Española de Vacunología.

RSS: *really simple syndication*.

Nota: los nombres y logos citados aquí a título informativo son marcas registradas con los derechos reservados por y para sus propietarios en los términos que determina la normativa legal aplicable.

VIERNES 1 DE JUNIO, 15:30-17:30 h. SALAS ANDALUCÍA 2+3

MESA REDONDA

FLASHES PEDIÁTRICOS, UNA PUESTA AL DÍA EN: MIGRAÑA, ENURESIS NOCTURNA, BRONQUIOLITIS AGUDA Y SEGUIMIENTO DEL PREMATURO EN ATENCIÓN PRIMARIA

Moderadora: Itziar Martín Ibáñez (Barcelona)

MIGRAÑA EN LA INFANCIA

Mercedes Fernández Rodríguez^a, Gloria Orejón de Luna^b
^aCS Potes. Madrid. España • ^bCS General Ricardos.
Madrid. España

INTRODUCCIÓN

La migraña es la principal causa de cefalea recurrente en la infancia y adolescencia. Ocasiona consultas frecuentes y tiene repercusión tanto en el niño como en su familia. El objetivo de esta ponencia es actualizar los aspectos diagnósticos, terapéuticos y preventivos basándose en las mejores pruebas disponibles. Para ello se realizó una búsqueda en las siguientes bases de datos: PubMed, EMBASE, Cochrane Plus, Tripdatabase, Bet Practice, Guía salud y UptoDate con los descriptores “migraine”; “diagnosis”; “treatment”. Se emplearon límites por año de publicación y tipo de estudio.

EPIDEMIOLOGÍA

La edad media de comienzo es de siete años para los niños y de 10,9 para las niñas, aunque raramente se diagnostica por debajo de los dos años. El 20% presentan el primer episodio por debajo de los cinco años. La proporción es similar entre sexos hasta que se alcanza la pubertad en que se incrementa en mujeres. Se estima que la migraña afecta a 7,8 millones de niños de la Unión Europea mientras que en EE. UU. la prevalencia es de 4 a 7%.

¿CUÁLES SON LOS CUADROS CLÍNICOS DE MIGRAÑA EN LA INFANCIA Y LA ADOLESCENCIA?, ¿CUÁLES SON LOS CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE MIGRAÑA?

Los criterios diagnósticos actuales de migraña se basan en la Clasificación Internacional de las Cefaleas en su segunda edición (2004) International Headache Classification, (ICHD-II), realizada por la International Headache Society. Esta clasificación sustituye a la previa del año 1998.

La migraña es un tipo de cefalea primaria de tipo recurrente. Según la ICHD-II las cefaleas pueden ser primarias, secundarias, neuralgias craneales y otras. Dentro de las primeras se distinguen cuatro subtipos: las migrañas, las cefaleas tensionales, en racimo (*cluster*) y un subtipo que engloba cefalalgias trigéminoautonómicas y otro tipo de cefaleas primarias.

La migraña presenta una serie de características semiológicas cuyo conocimiento es necesario ya que el diagnóstico es fundamentalmente clínico. Se distinguen dos subtipos de migraña en función de que se presente o no aura asociada. En la migraña sin aura la cefalea puede durar durante horas (de 4 a 72), con una localización unilateral, es de carácter pulsátil y de intensidad moderada a grave. Suele agravarse con la actividad física y se asocia con náuseas y/o fotofobia y sonofobia. El aura es un conjunto de síntomas neurológicos recurrentes que preceden o acompañan a los episodios de cefalea. La cefalea asociada al aura puede ser de tipo migraña, que no cumpla los criterios de migraña y más raramente, no aparecer.

Los criterios diagnósticos de la migraña sin aura se basan en:

- Presencia de al menos cinco episodios que reúnan los criterios B-D.
- Cefalea con una duración de 4 a 72 horas (sin tratamiento o sin respuesta a este).
- Cefalea con al menos dos de las siguientes características:
 - Localización unilateral.
 - Carácter pulsátil.
 - Intensidad de moderada a grave.
 - Empeora o se desencadena por actividades físicas de la vida diaria.
- Durante la cefalea aparece al menos alguno de los siguientes síntomas:
 - Náuseas y/o vómitos.
 - Sonofobia y fotofobia.
- No se atribuye a otra enfermedad.

A veces puede ser difícil diferenciar la migraña sin aura de la cefalea de tipo tensional.

Si se presentan menos de cinco episodios de cefalea que cumplen el resto de criterios de migraña se clasifica como migraña probable.

Hay una serie de consideraciones que refieren a pie de página la ICHD-II que tienen especial interés en el caso de los pacientes pediátricos. Se incluye el tiempo del sueño como parte de la cefalea y los episodios pueden durar menos, una hora. En relación con la localización la cefalea puede ser de tipo bilateral y frontotemporal; si es

occipital es necesario realizar una valoración adicional. Los síntomas de sonofobia y fotofobia pueden ser deducidos por los padres basándose en la actividad del niño.

Para la migraña con aura el número de episodios requeridos es de dos, se deben cumplir los criterios de normalización de las alteraciones presentes durante la crisis de cefalea y descartar que no se deban a otras causas. Los síntomas neurológicos suelen ser de inicio gradual durante 5 a 20 minutos y pueden durar hasta una hora. Otro tipo de migraña incluida en la ICHD-II son los síndromes periódicos en la infancia precursores de migraña, que presentan las variantes de vómitos cíclicos, migraña abdominal y vértigo paroxístico.

Los vómitos cíclicos se presentan de forma episódica, asociados a náuseas intensas y palidez. Es un criterio diagnóstico la presencia de al menos cinco episodios en los que hay varios vómitos a lo largo de una hora; pueden durar hasta cinco días y el niño está normal entre episodios. En la migraña abdominal, el niño presenta al menos cinco episodios de dolor abdominal intenso de localización periumbilical, asociado a vómitos y palidez y puede durar de una a 72 horas. En ambos trastornos se debe hacer el diagnóstico diferencial con enfermedades gastrointestinales. En el vértigo paroxístico benigno para hacer el diagnóstico se requiere el antecedente de cinco episodios de vértigo con exploración neurológica, pruebas vestibulares, auditivas y un electrocardiograma normales.

Hay formas de migraña asociadas a hemiplejía, unas son familiares y otras esporádicas. En el primer caso el aura cursa con debilidad motora, se asocia a síntomas sensoriales, oculares o de afasia con un desarrollo gradual entre 5 y 20 minutos y dura menos de 24 horas; la cefalea de tipo migraña aparece en la primera hora desde el inicio del aura. Se deben excluir otros procesos y se debe cumplir que se presenta la misma clínica en familiares de primer o segundo grado. En los casos esporádicos no hay antecedentes familiares y se deben excluir otras causas.

La migraña basilar presenta una cefalea de localización occipital asociada a síntomas neurosensoriales (acúfenos, vértigo, hipoacusia, diplopía, alteración del campo visual, disartria, ataxia, parestesias bilaterales y disminución del nivel de conciencia). Puede existir ptosis con dilatación pupilar y alteración del nivel de conciencia que revierte cuando cesa la crisis de migraña.

Migraña retiniana, asocia a la migraña alteraciones visuales monoculares del tipo ceguera y escotomas. Dura de horas a días y la exploración ocular entre episodios es normal. Se deben descartar otras causas de pérdida de visión monocular transitoria como neuropatía óptica y disección de carótida.

Las complicaciones de la migraña (este término sustituye en la clasificación anterior al de migraña complicada) son: migraña crónica, estado (o *status*) de mal migrañoso,

so, aura persistente sin infarto, infarto migrañoso, crisis epiléptica desencadenada por migraña. En adolescentes pueden aparecer la migraña crónica y el estatus migrañoso.

¿QUÉ TIPO DE ABORDAJE DIAGNÓSTICO SE DEBE REALIZAR?

En la valoración inicial de una cefalea se deben descartar causas secundarias, si se considera que es una cefalea primaria se debe intentar hacer un diagnóstico según los criterios ICHD-2. Aunque la nueva clasificación es más sensible y específica para los pacientes pediátricos, en muchos casos estos solo van a poder ser catalogados como que presentan una probable migraña. Siempre que la edad lo permita, se recomienda realizar una historia clínica en la que la relación de las características de la cefalea incluya también los datos aportados por el niño. Los cuestionarios semiestructurados que recogen las características de la cefalea pueden ser muy útiles.

Se debe preguntar por los tipos de cefaleas que suele presentar, características temporales (inicio, duración, frecuencia), desencadenantes (alimentos como queso, chocolate, cítricos), factores que la empeoran (ejercicio, situación de tensión emocional), repercusión (absentismo escolar) y tratamiento actual.

¿QUÉ PRUEBAS COMPLEMENTARIAS SE DEBEN REALIZAR EN LOS NIÑOS CON MIGRAÑA?

La exploración física en un niño con un cuadro típico de migraña debería ser normal. No está indicado realizar pruebas complementarias de laboratorio, punción lumbar, electroencefalograma o pruebas de neuroimagen (tomografía computarizada o resonancia magnética), salvo que otros hallazgos en la exploración nos hagan sospechar otro tipo de etiología. Ante la presencia de alteración del nivel de conciencia, focalidad neurológica, hipertensión arterial o bradicardia se debe realizar una prueba de neuroimagen urgente. También en el caso de sospecha de migraña basilar donde previamente se debe descartar infección. De manera excepcional, en casos de gran angustia familiar puede ser necesario realizar pruebas de neuroimagen.

¿QUÉ FACTORES DE RIESGO NOS PUEDEN ORIENTAR A REALIZAR INVESTIGACIONES COMPLEMENTARIAS?

La presencia de cefalea con cualquiera de los siguientes hallazgos requiere descartar otra patología subyacente: alteración del nivel de conciencia, convulsiones, alteración del comportamiento (sobre todo si es reciente), incremento del perímetro craneal, ojos en "sol poniente" y venas del cuero cabelludo prominentes, papiledema, estrabismo reciente o empeoramiento de uno previo, hipertensión arterial con o sin bradicardia, parálisis de pares craneales o déficits motores, signos cerebelosos, hepatoesplenomegalia.

¿QUÉ TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS HAN DEMOSTRADO SU EFICACIA PARA LA MIGRAÑA AGUDA?

En la valoración de los efectos de los fármacos en el tratamiento de la migraña en los niños se debe tener en cuenta que el efecto placebo del tratamiento es mucho más elevado que en la población adulta y puede interferir en la valoración de la respuesta del medicamento evaluado. El efecto placebo en la disminución del dolor puede ser de 38% a 53% y su efecto en la ausencia de dolor a las dos horas de hasta un 26%. Dentro de los estudios, los ensayos clínicos aleatorizados (ECA) cruzados presentan un efecto placebo menor que los ECA en paralelo.

Los analgésicos como paracetamol o ibuprofeno son el tratamiento de elección en un episodio de migraña. Los estudios que avalan el empleo de paracetamol son ensayos clínicos aleatorizados (ECA) cruzados de escasa calidad debido a la alta tasa de pérdidas y ausencia de los datos basales (nivel de evidencia C).

El ibuprofeno es más eficaz que el placebo aunque los estudios son de baja calidad (revisiones sistemáticas [RS] con limitaciones metodológicas y pequeño tamaño del efecto).

Se recomienda como buena práctica clínica tratar la crisis de migraña con estos analgésicos.

El paracetamol puede ser algo más eficaz que el ibuprofeno y ambos pueden inducir cefalea secundaria al uso de analgésicos. Los efectos secundarios de ambos fármacos son conocidos (hepatotoxicidad en el paracetamol y de tipo gastrointestinal y renal en el ibuprofeno) y se suelen tolerar bien.

A pesar de que no hay estudios bien diseñados (ECA o RS) que avalen el uso del fosfato de codeína en el tratamiento de la migraña, como práctica clínica se recomienda como un fármaco de segunda línea asociado al paracetamol. Se deben considerar los posibles efectos secundarios como sedación y estreñimiento.

En adolescentes mayores de 12 años (autorizado en ficha técnica del fármaco), el empleo de sumatriptán (agonista 5 HT1) nasal, se ha demostrado eficaz en los cuadros de migraña aguda refractaria. Hay ensayos clínicos (con muestras pequeñas), que avalan su uso para disminuir el dolor a las dos horas del tratamiento, riesgo relativo = 1,56, intervalo de confianza del 95% [IC 95%]: 1,26 a 1,93, (evidencia A). Se recomienda el tratamiento precoz y como efectos secundarios se pueden producir alteraciones en el gusto y olfato hasta en un 20% de los pacientes.

¿HAY DIFERENCIAS ENTRE EL SUMATRIPTÁN Y OTROS TRIPTANES (RIZATRIPTÁN, ZOLMITRIPTÁN, ELETRIPTÁN, ALMOTRIPTÁN) EN LA DISMINUCIÓN O DESAPARICIÓN DEL DOLOR? ¿Y EN LA TASA DE RECURRENCIAS?

El rizatriptán oral no ha demostrado ser más eficaz que el placebo en la disminución del dolor, los datos provienen

de un ECA con 370 pacientes (evidencia de buena calidad). No está autorizado en menores de 18 años.

En relación con el zolmitriptán no hay datos que avalen si es más efectivo en reducir los síntomas que el placebo (evidencia de baja calidad).

Hay ciertas pruebas de que el almotriptán oral puede ser más efectivo que el placebo en reducir el dolor a las dos horas. Se estudiaron tres dosis frente a placebo sin diferenciar el efecto de cada dosis. En ficha técnica no está autorizado en menores de 18 años.

El eletriptán no ha demostrado ser superior al placebo en un ECA con 348 niños de 12 a 17 años.

No hay datos sobre el efecto de los triptanes en la tasa de recurrencias, incluyendo el sumatriptán.

¿ES EFICAZ EL USO DE ANTIEMÉTICOS?

La eficacia de los antieméticos en la migraña no ha sido evaluada a través de ECA o RS. Pueden estar indicados en fases precoces del episodio para controlar las náuseas y/o vómitos. Se debe informar sobre el riesgo de reacciones distónicas. El más empleado es la metoclopramida.

¿CUÁLES SON LOS FACTORES DE RIESGO RELACIONADOS CON PADECER MIGRAÑA?

Algunos de los factores de riesgo se han extrapolado de datos en los adultos.

Asociación más fuerte:

- Antecedentes familiares: la migraña es más frecuente en familiares de pacientes con migraña (50%).
- Alimentos: en menos del 10% de los pacientes, los alimentos relacionados son el chocolate y queso. Si se establece alguna relación empírica se pueden eliminar de forma inicial.
- Las situaciones de estrés provocadas por relaciones escolares y personales pueden aparecer en un 25% de los casos.
- Cambios hormonales: adolescentes con menstruación o con toma de anticonceptivos orales.

Asociación más débil: desencadenan las crisis en menos pacientes: alcohol, cafeína, depleción de volumen, abuso de analgésicos, alteraciones del sueño y disminución de horas del sueño, luces brillantes y parpadeantes.

SÍNDROMES PERIÓDICOS PRECURSORES DE MIGRAÑA, ¿CUÁNDO ESTÁ INDICADA LA PROFILAXIS EN LA MIGRAÑA?

Si los ataques de migraña son intensos, frecuentes (varios episodios al mes) e interfieren con la vida social y escolar se debe considerar la profilaxis con fármacos, especialmente si el tratamiento sintomático no es eficaz para eli-

minar los episodios. Se recomienda utilizar monoterapia revisando el efecto a los tres meses del inicio. Si no se ha producido respuesta se recomienda suspender el tratamiento y considerar otra alternativa. En los casos en los que la profilaxis es eficaz también se recomienda suspenderla, al menos de forma anual, para valorar si sigue siendo necesaria. De forma general, en el caso de instaurar un tratamiento preventivo o de cesarlo, se recomienda hacer un incremento o disminución gradual de las dosis.

¿QUÉ TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS HAN DEMOSTRADO SU EFICACIA PARA LA PROFILAXIS DE LA MIGRAÑA A NIVEL DE DISMINUCIÓN DE LA FRECUENCIA O INTENSIDAD DE LOS ATAQUES?

Aunque van aumentando los datos sobre medicamentos con efecto en la prevención de la migraña en la infancia, no está claro cuál de ellos presenta la mejor respuesta.

Dentro de los medicamentos profilácticos el propranolol ofrece resultados variables según los estudios (tres ECA con muestras entre 33 a 57 niños, uno con 13% de pérdidas y con variable de resultado confusa; otro con aumento de la duración de la cefalea en el grupo de tratamiento). Como efectos secundarios no significativos se han descrito cefalea e insomnio. Está contraindicado en los niños con asma.

A pesar de que hay pocos datos sobre el pizotifeno, este se emplea como profilaxis en UK (nivel de evidencia C). Actualmente se está desarrollando un ECA frente a placebo, los resultados se esperan en 2014.

El topiramato ha sido valorado en varios estudios obteniéndose resultados variables en función del ECA y de los resultados medidos. Comparado con placebo es más eficaz en reducir la frecuencia de cefaleas a los tres a cinco meses de tratamiento (evidencia de baja calidad, C). Los efectos secundarios relacionados con su uso, pérdida de peso y disminución de la capacidad de concentración no mostraron diferencias significativas, pero fueron superiores en el grupo de tratamiento. En ficha técnica (con fecha de revisión del texto agosto 2011), está autorizado para su uso en epilepsia por encima de los dos años de edad pero no como profilaxis de migraña en la población pediátrica.

La flunarizina es un fármaco bloqueante de los canales del calcio, no está autorizado en US para la profilaxis de migraña pero sí en la UE. El principal estudio que avala su eficacia es un ECA con 48 niños donde se demostró que la flunarizina fue superior a placebo. El número necesario a tratar para una reducción del 50% de la frecuencia y la duración de la cefalea fue 1,75 (IC 95%: 1,22 a 3,1). A pesar de los pocos datos disponibles, la American Academy of Neurology y una RS de la C Cochrane recomiendan su uso como profilaxis, sin embargo en la valoración realizada en *Best Practice* no se ha incluido dentro de los fármacos profilácticos. Los efectos secundarios asociados son somnolencia y aumento de peso.

Otros fármacos que se emplean en el caso de clínica incapacitante y sin que se obtenga respuesta con las alternativas terapéuticas previas, son el ácido valproico, la amitriptilina, y la gabapentina. En casos muy resistentes se pueden emplear el verapamilo y la indometacina. Estos tratamientos deben ser pautados y controlados por neurólogos pediátricos.

¿HAY MEDIDAS NO FARMACOLÓGICAS EFICACES PARA LA PREVENCIÓN DE LA MIGRAÑA? MANEJO DEL ESTRÉS, MODIFICACIÓN DE LA DIETA, RETROALIMENTACIÓN BIOLÓGICA TÉRMICA (THERMAL BIOFEEDBACK) Y RELAJACIÓN MUSCULAR

Una RS identificó un ECA donde se valoró la respuesta del manejo del estrés (autoadministrado o a través de un programa clínico) frente a la no intervención y se demostró al mes una disminución tanto de la frecuencia como de la severidad de las migrañas (evidencia de moderada calidad). No se demostró efecto en la disminución de recurrencias y no hubo efectos adversos.

La recomendación para la práctica clínica sobre el manejo del estrés se debería basar en otro tipo de estudios de tipo observacional y en la propia experiencia.

Los datos sobre los beneficios que proporcionan las modificaciones de la dieta y la relajación muscular progresiva son escasos y de baja calidad por lo que la práctica clínica se debería basar en estudios observacionales y en la propia experiencia.

No hay pruebas de que la retroalimentación biológica térmica (*thermal biofeedback*) tenga efecto en la recurrencia de las migrañas.

PRONÓSTICO

No hay datos sobre el pronóstico de la migraña con los nuevos criterios diagnósticos de la International Headache Society. Los datos previos conocidos son que puede ocurrir remisión espontánea después de la pubertad desapareciendo en 23% antes de los 25 años. Sin embargo la migraña que se desarrolla durante la adolescencia tiende a continuar en la edad adulta aunque con disminución de la intensidad y frecuencia.

ABREVIATURAS

ECA: ensayo clínico aleatorizado.

IC 95%: intervalo de confianza del 95%.

ICHD-II: International Headache Classification.

RS: revisión sistemática.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

¹ BestPractice. Nick Barnes N. Paediatric migraine. BMJ Group [en línea] [actualizado el 19/08/2011] [consultado el 04/03/2012]. Disponible en <http://bestpractice.bmj.com/best-practice/welcome.html>

² Campos Castelló J, San Antonio Arce V. Cefalea en la infancia. Protocolos diagnóstico terapéuticos de la AEP: Neurología pediátrica, 2008

[en línea] [consultado el 05/03/2012]. Disponible en www.aeped.es/protocolos/

³ Cruse RP. Classification of migraine in children. Uptodate. Waltham, Massachusetts [en línea] [actualizado el 31/08/2011] [consultado el 04/03/2012]. Disponible en www.uptodate.com/

⁴ Cruse RP. Management of migraine headache in children. Uptodate. Waltham, Massachusetts [en línea] [actualizado el 19/07/2011] [consultado el 04/03/2012]. Disponible en www.uptodate.com/

⁵ García Lara NR, Frías García ME. Tratamiento preventivo para la migraña en niños: cuando y cómo. Evid Pediatr. 2010;6:3 [en línea]. Disponible en <http://bit.ly/KORcHD>

⁶ Guidelines for all healthcare professionals in the diagnosis and management of migraine, tension-type headache, cluster headache, medication-overuse headache. 3rd edition 2010. BASH British association for the study of headache [en línea] [consultado el 05/03/2012]. Disponible en www.bash.org.uk/

⁷ Headache Classification Subcommittee of the International Headache Society. The International Classification of Headache Disorders: 2nd edition (ICHD-II) [en línea]. Disponible en <http://ihs-classification.org/en/>

⁸ Hershey AD. Current approaches to the diagnosis and management of paediatric migraine. Lancet Neurol. 2010;9:190-204.

⁹ Lewis D, Ashwal S, Hershey A. Practice parameter: pharmacological treatment of migraine headache in children and adolescents: report of the American Academy of Neurology Quality Standards Subcommittee and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology. 2004;63:2215-24.

¹⁰ Victor S, Ryan SW. Medicamentos para prevenir las cefaleas migrañosas en los niños (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.update-software.com>. (Traducida de The Cochrane Library, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).

ENURESIS NOCTURNA

M^a. Isabel Úbeda Sansano^a, Roberto Martínez García^b
^aPediatra. CS de L'Elia^a ^bUrólogo. Unidad de Incontinencia Urinaria y Urología Funcional. Hospital Clínico Universitario. Valencia. España

INTRODUCCIÓN

La enuresis es la micción involuntaria que tiene lugar durante el sueño a una edad y frecuencia socialmente inaceptables. Se considera el Atención Primaria (AP), por su accesibilidad y posibilidad de conocer mejor a la familia, se ubica en una situación privilegiada para detectarlo precozmente, tratarlo en el momento adecuado, evitando así la repercusión negativa en el niño o la familia, e identificar los casos de mala evolución para derivar a otro nivel asistencial.

El tipo más frecuente es la enuresis primaria monosintomática (EPM), fácil de abordar desde atención primaria. Su diagnóstico es sencillo con una anamnesis dirigida a este problema. La exploración es normal y la única prueba imprescindible es el diario miccional. La alarma y la desmopresina son los únicos tratamientos disponibles que se han mostrado eficaces y seguros.

¿QUÉ ENTENDEMOS POR ENURESIS?

El concepto de enuresis varía en función de qué entidad se tome como referencia, lo que ha llevado a confusiones de terminología y a que en ocasiones resulte difícil comparar tanto estudios epidemiológicos como de resultados de tratamiento.

En general, aunque existe acuerdo entre las distintas sociedades científicas en aceptar la edad igual o mayor a cinco años para considerar enuresis, no coinciden otros aspectos como son la frecuencia de noches mojadas necesarias para establecer el diagnóstico, o incluso para graduar la gravedad.

La antigua definición de la Asociación Americana de Psiquiatría, contemplada en el DSM (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*) considera la enuresis

como la emisión de orina tanto voluntaria como involuntaria y exige una frecuencia muy elevada de noches mojadas para su diagnóstico. Además, utiliza el término enuresis diurna para referirse a otros tipos de incontinencia sin relación con el sueño. En su última edición del año 2000 (DSM-IV) ha mantenido estos conceptos, que tienen un enfoque poco útil para la realidad de la práctica clínica de los niños que mojan la cama. La Sociedad Internacional de Continencia los considera confusos y no los acepta.

Probablemente debido a que clásicamente se ha tomado como referencia la DSM, vemos situaciones poco comprensibles como que en la clasificación internacional de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud CIE-10 (ICD-10) y de la WONCA para atención primaria (CIAP-2), la enuresis se encuentra dentro de las enfermedades mentales y del comportamiento o en los procesos psicológicos.

La definición que más se ajusta a la realidad de los niños que mojan la cama, fuera del ámbito psiquiátrico, es la propuesta por la International Children's Continence Society, revisada y traducida por el Grupo Español de Urodinámica y SINUG¹ que diferencia claramente la enuresis de otros tipos de incontinencia que han llevado a confusiones:

Así, la enuresis (equivalente a enuresis nocturna) es la micción que ocurre solo durante el sueño a una edad y frecuencia socialmente inaceptables. Se considera el diagnóstico a partir de los cinco años. Una frecuencia < 1 noche/mes puede aceptarse en niños pequeños, pero no en mayores y adolescentes^{1,2}.

Conocer los distintos tipos de enuresis¹ es importante ya que el enfoque diagnóstico y terapéutico será distinto:

- Enuresis primaria: moja la cama desde siempre, nunca ha existido sequedad completa durante un periodo mayor o igual a seis meses. Su etiología es desconocida y aunque la herencia juega un papel importante en este tipo de enuresis, no tiene valor pronóstico ni influye en el tratamiento.

- Enuresis monosintomática: el único síntoma urinario es el escape de orina durante el sueño.
- Enuresis no monosintomática: existen escapes nocturnos (enuresis) y otros síntomas del tracto urinario (incontinencia, urgencia...) durante el día.
- Enuresis secundaria: la enuresis aparece después de un periodo seco de al menos seis meses. Siempre hay que investigar la causa. La más frecuente son los problemas emocionales, también habría que pensar en el estreñimiento, infestación por oxiuros y obstrucción importante de la vía aérea superior. Más raras son la diabetes mellitus o insípida, que además suelen coexistir con otros síntomas, no solo con enuresis.

¿HA AUMENTADO LA PREVALENCIA DE ENURESIS O SE HABLA MÁS DE ELLA?

Las diferencias metodológicas y de los criterios utilizados para definir la enuresis, hacen imposible comparar resultados de los estudios epidemiológicos en distintas épocas. Un claro ejemplo se ve en un estudio que comparó la prevalencia de enuresis en un mismo grupo de pacientes. Los autores observaron que en función de la definición utilizada, DSM-III (más antigua) o DSM-IV, la prevalencia disminuyó sus valores a menos de la mitad.

Datos recientes de distintos países sitúan la prevalencia de enuresis en alrededor del 16% a la edad de cinco años y 1-3% en adolescentes y adultos, con mayor afectación en varones^{3,4}. El tipo más frecuente, con diferencia (> 80%), es la EPM.

Independientemente de si la prevalencia de enuresis ha aumentado o no, la percepción es que en los últimos años recibimos más consultas por enuresis, hablamos más en nuestros foros y existe mejor formación. Quizás los cambios actuales de estilo de vida, con mayor participación de los niños en eventos sociales o escolares que requieren pernoctar fuera de casa, la menor vergüenza y estigmatización del problema por parte de la familia y los pacientes y el conocer otros casos que han sido resueltos con éxito, pueden haber contribuido a ello. La realidad es que hoy los padres nos consultan más y a edades más tempranas de sus hijos y los profesionales de la salud nos implicamos y valoramos más este problema.

¿ES FACTIBLE EL DIAGNÓSTICO DESDE ATENCIÓN PRIMARIA?

En AP debemos orientar nuestro esfuerzo hacia el diagnóstico de la EPM, la más frecuente y fácil de abordar. El diagnóstico es sencillo, solo necesita una entrevista clínica dirigida y una exploración simple. La única prueba complementaria imprescindible (A) es el diario miccional².

Mediante la entrevista ya podemos conocer con gran seguridad el tipo de enuresis (primaria o secundaria y monosintomática o no monosintomática), valorar su gravedad (número de noches mojadas/semana), el impacto

y la actitud familiar y del paciente sobre la enuresis, descartar síntomas urinarios diurnos, patologías asociadas que puedan interferir en la evolución (estreñimiento, trastorno por déficit de atención con/sin hiperactividad...) y valorar los factores que influyen en el éxito del tratamiento. Conocer las conductas o tratamientos previos y su respuesta también es de interés.

En la EPM la exploración es normal. Sin embargo, para confirmar el tipo de enuresis y descartar otros problemas neurológicos asociados, se recomienda una mínima exploración (D):

- Palpación abdominal (comprobar si existe globo vesical o masas fecales por estreñimiento).
- Inspección de genitales (descartar malformaciones, estenosis meatal en niños, adherencias labiales y vulvovaginitis en niñas, dermatitis, sospecha de abuso sexual).
- La ropa interior manchada de heces, secreciones u orina pueden hacernos sospechar estreñimiento, infecciones o incontinencia diurna, diagnósticos que en ocasiones los padres subestiman en la anamnesis.
- Inspección de la espalda (descartar lesiones que sugieran disrafismo: nevus pilosos, fositas sacras por encima de la línea interglútea).
- Observación de la marcha talón-puntillas adelante y atrás descalzos (explora las raíces sacras sensitivas y motoras que inervan la vejiga). Si es normal descarta patología neurológica a dicho nivel.

La única prueba complementaria imprescindible es el registro diario miccional de al menos tres días (A), que no tienen por qué ser consecutivos. Puede recogerse cómodamente durante dos fines de semana².

Dado que en la entrevista muchos padres subestiman el estreñimiento, algunos autores consideran importante el registro de la defecación y sus características durante al menos dos semanas.

Se ha comprobado que los niños con EPM no tienen más infecciones de orina, diabetes mellitus o insípida que la población general, por tanto no se recomienda realizar de rutina un urinocultivo o tira reactiva de orina para descartar infección urinaria (B), diabetes mellitus (C) o insípida (B) salvo que existan síntomas de sospecha². Por el mismo motivo tampoco se recomienda realizar pruebas de imagen, (D) ya que la frecuencia de hallazgos esperados es la misma que la de la población general.

¿TRATAR O NO TRATAR?

Muchos profesionales consideran la enuresis una enfermedad menor basándose en su tendencia a la resolución espontánea y a la buena tolerancia individual y familiar, sin embargo esto no es del todo cierto.

El tratamiento, aunque está indicado a partir de los cinco años, debe individualizarse. Del estudio de prevalencia de Yeung⁴, con más de 16 000 sujetos con enuresis pri-

maría, se deduce que la mayoría de los niños pequeños con enuresis leve (< 3 noches/semana) tienden a la resolución espontánea, pero es importante recordar que aquellos que mojan más de tres noches/semana y los casos que persisten después de los nueve años, difícilmente se resolverán sin tratamiento, por lo que se hacen las siguientes recomendaciones (B):

- a) Los niños que mojan a diario o más de una vez por noche no tienden a la curación espontánea a ninguna edad. Deben ser tratados con intención curativa, no vale la pena esperar.
- b) Los niños que mojan 3-6 veces/semana y son ≥ 8 años no tienden a la curación espontánea. La mayoría de estos pacientes siguen siendo enuréticos en la edad adulta. Deben ser tratados con intención curativa, no vale la pena esperar.
- c) Los niños mayores de nueve años, independientemente de la frecuencia, no tienden a la curación espontánea. A partir de esta edad la prevalencia no varía y es similar a la edad adulta. Deben ser tratados con intención curativa, no vale la pena esperar.
- d) Tienden a la curación espontánea la mayoría de los niños que mojan menos de tres noches por semana y son menores de 8-9 años. No obstante, se debe valorar si al niño le preocupa, demanda solución o si la familia tolera mal la enuresis e iniciar el tratamiento y no demorarlo en estos casos.

Un reciente estudio caso/control con niños de 5-15 años ha mostrado que la enuresis se asocia a un apego a la madre menos seguro, menor autoestima del sujeto en todos los ámbitos (afectivo, corporal, escolar y familiar) y más problemas emocionales, hiperactividad, alteraciones de la conducta y problemas con los compañeros que los controles⁵, algo que teóricamente podría evitarse con un tratamiento adecuado y temprano de la enuresis (B).

El tratamiento se debería instaurar de forma precoz ante una probabilidad baja de curación espontánea y para mejorar la baja autoestima del niño² (A) o evitar un impacto negativo individual y familiar^{2,5} (B).

SI DECIDIMOS TRATAR LA ENURESIS, ¿QUÉ OPCIONES TERAPÉUTICAS TENEMOS?

La primera medida es desmitificar el problema y evitar acciones punitivas. Restringir líquidos vespertinos, evitando especialmente las bebidas diuréticas y colas e ir al baño antes de acostarse son actitudes generales razonables que muchas veces los padres ya han realizado y se recomienda mantenerlas (D).

Además de las medidas generales descritas, el tratamiento en AP se basa en la terapia conductual con alarma y el farmacológico con desmopresina. Actualmente no se recomiendan otros fármacos como primera elección.

La terapia motivacional con calendarios de noches secas/mojadas mediante dibujos, soles o nubes etc. (un tipo

de tratamiento conductual simple), ayuda a objetivar la situación basal del número de noches mojadas y a valorar la evolución. Por ello y a pesar de la ausencia de estudios de calidad, se recomienda antes y junto a los otros tratamientos mencionados, ya que carece de efectos adversos (D).

Levantar al niño por la noche para orinar, incluso estando dormido es una medida que sirve para que no moje la cama, pero no para curar la enuresis. El entrenamiento para la retención vesical (ejercicios de retrasar la micción progresivamente por periodos más largos) no aporta ningún beneficio y tampoco se recomienda (B). La técnica de corte del chorro durante la micción predispone a patología funcional de la vejiga (micción obstructiva funcional) y se desaconseja (D).

Dado que el estreñimiento puede interferir con el tratamiento, se recomienda investigarlo y tratarlo previamente² (C).

Aunque antes se recomendaba investigar y tratar la apnea obstructiva del sueño en pacientes con enuresis, se ha demostrado que no existe tal relación salvo en casos graves de apnea en niñas⁶ (B).

Es importante valorar con la familia y el niño el objetivo terapéutico antes de iniciar el tratamiento. Usualmente el objetivo buscado es la curación, que significa sequedad completa mantenida tras al menos seis meses de haber finalizado el tratamiento. En ocasiones, nos consultan buscando la sequedad inmediata, a corto plazo, para situaciones esporádicas o campamentos y en este caso, debemos aprovechar la oportunidad para plantear el objetivo curación *a posteriori*.

Aunque debemos estimular siempre al paciente y su familia hacia el objetivo de curación en un plazo más o menos corto, también deben conocer que en ocasiones no es posible y en estos casos sería adecuado el control de la enuresis con un tratamiento continuado a largo plazo.

Otro tema importante que debemos conocer, para comparar la efectividad y eficacia de los distintos tratamientos, es la terminología usada a la hora de valorar los resultados: hablaremos de “respuesta o fracaso” para referirnos a la situación de la enuresis mientras el paciente recibe tratamiento y de “curación o recaída” en referencia al resultado final, tras seis meses a dos años de finalizarlo¹. Muchos estudios o ensayos clínicos ofrecen resultados sesgados o los malinterpretan. Consideran la “respuesta” como “curación”. Presentan como objetivo final del estudio una respuesta parcial (disminución del número de noches mojadas), cuando el objetivo buscado y relevante en la clínica es la sequedad completa o casi completa. O realizan ensayos clínicos comparando dos tratamientos con defectos metodológicos, por ejemplo tratando corto tiempo cuando uno de ellos tiene una respuesta más lenta.

OBJETIVO CURACIÓN

Salvo excepciones, cuando el objetivo es la curación, el tratamiento más eficaz y de elección es la alarma^{2,7} (B). Sin embargo, la respuesta suele ser lenta (aproximadamente 3-4 meses) y exige esfuerzo e implicación del niño y la familia. Su eficacia es mayor cuando el número de noches mojadas es elevado (B).

En la EPM, la alarma logra curar en el 41,7% de los casos frente a ninguno del grupo control. Número necesario a tratar (NNT): 3 (intervalo de confianza del 95% [IC 95%]: 2 a 8); riesgo relativo (RR) de no curar con alarma respecto a lista de espera: 0,58 (IC 95%: 0,36-0,94). Reducción relativa del riesgo (RRR) de no curar 41,7% (IC 95%: 5,9-63,8).

Estas cifras de curación mejoran si se recomienda la técnica de refuerzo para finalizar el tratamiento (B). Consiste en prolongar el tratamiento con alarma, tras haber logrado un mes de sequedad total, administrando 1-2 vasos de agua antes de acostarse hasta conseguir de nuevo no mojar durante un mes⁷.

No se recomienda la alarma en casos de falta de motivación o colaboración de los padres o el niño, en situaciones estresantes del niño o la familia, ni ante el trastorno de déficit de atención-hiperactividad u otros problemas psiquiátricos, por ser factores de mal pronóstico para el éxito del tratamiento² (B).

El tratamiento no consiste en prescribir la alarma y que la familia lo controle, es un tratamiento conductual que exige un seguimiento clínico frecuente (cada 2-3 semanas) para verificar el progreso y mantener el estímulo del niño y la familia. Esta es la clave del éxito.

Cuando no se puede utilizar la alarma, la desmopresina es una opción terapéutica² (B). Al contrario que la alarma, es una buena opción cuando la frecuencia de noches mojadas es baja (B) y sobre todo en niños pequeños (B). Aunque es efectiva en reducir el número de noches mojadas mientras se toma, al suspenderla de forma brusca la recaída es lo habitual, se ha observado en ensayos clínicos que no cura más que el placebo⁸. Sin embargo, un esquema de retirada estructurada del fármaco a dosis completa, pero espaciando progresivamente las noches sin medicación y estimulando al niño para que se atribuya el éxito a sí mismo en lugar de al fármaco, añade un efecto curativo al tratamiento farmacológico⁹.

Como con la alarma, el estímulo del niño con terapia motivacional y visitas frecuentes son importantes para mejorar la respuesta con desmopresina.

OBJETIVO A CORTO PLAZO

Si el objetivo es la sequedad a corto plazo, desmopresina es el tratamiento de elección² (A), ya que es rápida en actuar. En los niños que responden, la disminución del

número de noches mojadas se observa ya en la primera semana y el efecto máximo a las cuatro.

El análisis de los datos combinados de dos estudios^{10,11} de EPM, mostró que a las dos semanas de tratamiento con desmopresina, un 9,8% de los casos consiguieron sequedad completa frente a solo un 1,2% con placebo. NNT 12 (IC 95%: 6-59); RR de respuesta completa 8,29 (IC 95%: 1,06-64,25); RR de fracaso 0,91 (IC 95%: 0,85-0,98); RRR de fracaso 8,7% (IC 95%: 1,6 a 15,3). No obstante, en la práctica, la efectividad que observamos cuando se administra durante corto tiempo, como en el caso de campamentos o pernoctaciones esporádicas fuera de casa, parece mayor. Probablemente la exigencia de un menor número de días de sequedad y la mayor motivación y preocupación del niño por el control de la enuresis favorezcan esta situación.

OBJETIVO CONTROL DE LOS SÍNTOMAS

Cuando el objetivo es el control de síntomas, la desmopresina es la opción terapéutica por su eficacia mantenida y buena tolerancia a largo plazo (B). Si se tienen en cuenta unas precauciones básicas, es un fármaco seguro a corto y largo plazo. El efecto adverso más temido, que puede y debe evitarse restringiendo líquidos, es la intoxicación acuosa. Si se administra de forma continua se recomienda interrumpir el tratamiento y reevaluar cada tres meses.

La desmopresina se presenta en formulaciones para la administración intranasal, oral y sublingual. Debido al mayor riesgo de hiponatremia al utilizar la vía intranasal, se recomienda utilizar las vías oral o sublingual. La dosis recomendada es 1-2 comprimidos oral de 0,2 mg o 1-2 liofilizados sublingual de 120 µg, que son bioequivalentes. Su efecto máximo se alcanza una hora después de la administración y se mantiene durante las horas de sueño. Se recomienda administrar el tratamiento una hora antes de acostarse e ir al baño, así como restringir la ingesta de líquidos entre una hora antes de la administración y hasta la mañana siguiente (al menos ocho horas).

La vía sublingual aventaja a la oral en que por su mayor biodisponibilidad, requiere menos dosis, su absorción es más regular y se interfiere menos con los alimentos. No precisa agua para su toma y al no exigir que el niño sepa tragar, es preferida por los más pequeños.

La asociación de desmopresina a la alarma no ha mostrado beneficios a largo plazo y no se recomienda de forma rutinaria (A). Se puede usar junto a ella en niños que mojen más de una vez cada noche para reducir el número de micciones nocturnas y hacer más tolerable el tratamiento con alarma².

¿CUÁNDO DERIVAR AL PACIENTE A OTRO ESPECIALISTA?

La derivación se debe realizar cuando desde el inicio sospechemos una enuresis no monosintomática o ante el

fracaso terapéutico de otro tipo de enuresis. Además de la EPM, la mayoría de los casos de enuresis secundaria también son abordables desde AP, pero es posible que precisemos la ayuda de otros especialistas para la solución o control de las causas más complejas.

ABREVIATURAS

AP: Atención Primaria.

DSM: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*.

EPM: enuresis primaria monosintomática.

IC 95%: intervalo de confianza del 95%.

NNT: número necesario a tratar.

RR: riesgo relativo.

RRR: reducción relativa del riesgo.

BIBLIOGRAFÍA

¹ Martínez García R, Mínguez Pérez M; Grupo Español de Urodinámica, SINUG. Propuestas de adaptación terminológica al español de la estandarización de la terminología del tracto urinario inferior en niños y adolescentes de la ICCS. *Actas Urol Esp.* 2008;32:371-89.

² Úbeda Sansano MI, Martínez García R, Díez Domingo J. Enuresis nocturna primaria monosintomática en Atención Primaria. Guía de práctica clínica basada en la evidencia. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2005;7 Suppl 3:s7-s152.

³ Ramírez-Backhaus M, Martínez Agulló E, Arlándis Guzmán S, Gómez Pérez L, Delgado Oliva F, Martínez García R, et al. Prevalencia de la

enuresis nocturna en la Comunidad Valenciana. Sección infantil del estudio nacional de incontinencia. *Estudio EPICC. Actas Urol Esp.* 2009;33:1011-8.

⁴ Yeung CK, Sreedhar B, Sihoe JD, Sit FK, Lau J. Differences in characteristics of nocturnal enuresis between children and adolescents: a critical appraisal from a large epidemiological study. *BJU Int.* 2006;97:1069-73.

⁵ Coppola G, Costantini A, Gaita M, Saraulli D. Psychological correlates of enuresis: a case-control study on an Italian sample. *Pediatr Nephrol.* 2011;26:1829-36.

⁶ Su MS, Li AM, So HK, Au CT, Ho C, Wing YK. Nocturnal enuresis in children: prevalence, correlates, and relationship with obstructive sleep apnea. *J Pediatr.* 2011;59:238-42 e1.

⁷ Glazener CMA, Evans JHC, Peto RE. Intervenciones con alarmas para la enuresis nocturna en niños (Revisión Cochrane traducida). En: *La Biblioteca Cochrane Plus*, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.update-software.com>. (Traducida de *The Cochrane Library*, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).

⁸ Glazener CMA, Evans JHC. Desmopresina para la enuresis nocturna en niños (Revisión Cochrane traducida). En: *La Biblioteca Cochrane Plus*, 2008 Número 4. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.update-software.com>. (Traducida de *The Cochrane Library*, 2008 Issue 3. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).

⁹ Butler RJ, Holland P, Robinson J. Examination of the structured withdrawal program to prevent relapse of nocturnal enuresis. *J Urol.* 2001;166:2463-6.

¹⁰ Skoog SJ, Stokes A, Turner KL. Oral desmopressin: a randomized double-blind placebo controlled study of effectiveness in children with primary nocturnal enuresis. *J Urol.* 1997;158:1035-40.

¹¹ Schulman SL, Stokes A, Salzman PM. The efficacy and safety of oral desmopressin in children with primary nocturnal enuresis. *J Urol.* 2001;166:2427-31.

BRONQUIOLITIS AGUDA

Gloria Orejón de Luna^a, Mercedes Fernández Rodríguez^b
^aCS General Ricardos. ^bCS Potes. Madrid. España

INTRODUCCIÓN

La bronquiolitis aguda (BA) es una enfermedad muy frecuente en la infancia (incidencia anual del 10% en menores de dos años), que ocasiona una importante demanda asistencial en atención primaria (frecuencia de consultas entre 4-20%) y en las urgencias hospitalarias (frecuencia de consultas entre 0,8-2,5%). Es la causa más frecuente de ingreso por infección respiratoria aguda de vías bajas en niños menores de dos años (frecuencia de ingreso entre el 1 y el 5%).

No existe un consenso en la definición BA. La más aceptada es la que dio McConnochie en 1983 que considera BA el primer episodio agudo de dificultad respiratoria con sibilancias, precedido por un cuadro catarral de vías altas (rinitis, tos, con/sin fiebre), que afecta a niños menores de dos años, siendo más frecuente por debajo del año de vida. Sin embargo no todos están de acuerdo en definir estos criterios diagnósticos de la BA, sobre todo en cuanto a la edad y número de episodios.

Pero el principal problema que plantea la BA desde el punto de vista clínico, es la variabilidad que existe a la hora del abordaje diagnóstico y terapéutico.

En esta ponencia intentaremos revisar las últimas evidencias que ayuden a analizar la idoneidad del manejo diagnóstico y terapéutico de la BA.

Primero planteamos preguntas clínicas sobre la epidemiología, clínica, diagnóstico, tratamiento, prevención y pronóstico de la BA (**Tabla 1**), después realizamos una búsqueda bibliográfica en las bases de datos: PubMed, EMBASE, Clinical Evidence, Guía Salud y Cochrane Library Plus en los últimos cinco años, salvo para la búsqueda de vacuna frente al virus respiratorio sincitial (VRS) que se amplió a los últimos diez años, para finalmente resumir los aspectos clínicos, de tratamiento y prevención más importantes de la BA.

TABLA 1. PREGUNTAS CLÍNICAS.

1. Epidemiología: ¿Cuáles son los principales factores de riesgo para la BA en nuestro medio?
2. Etiología:
 - 2.1. ¿Cuál es la etiología más frecuente?
 - 2.2. ¿Es útil establecer la etiología para el manejo de la BA?, ¿y en el pronóstico, influye la etiología?
3. Diagnóstico:
 - 3.1. ¿Qué validez tiene las pruebas de detección rápida de virus respiratorio sincitial (VRS)?, ¿se deben hacer de manera rutinaria? Y si no es así ¿cuándo estarían indicadas?, ¿cuál es la muestra más apropiada para su realización?

- 3.2. ¿Cuándo estaría indicada la realización de una radiografía de tórax?
 - 3.3. ¿Es útil la medición de la saturación de oxígeno (SatO₂)? ¿Se debe hacer de manera rutinaria? Y si no es así, ¿cuándo estaría indicada? ¿Cuáles son los puntos de corte, para decidir las distintas intervenciones terapéuticas?
 - 3.4. ¿En qué casos estaría indicada la realización de cribado de infección bacteriana en niños con BA?
4. Pronóstico:
- 4.1. ¿Qué factores de riesgo pueden indicar gravedad?
 - 4.2. ¿Cuál es la escala de valoración de gravedad, más válida o precisa?
 - 4.3. ¿Cuáles son los marcadores clínicos para decidir derivación a atención hospitalaria y/o decidir su ingreso? Y en caso de ingreso, ¿cuándo hay que decidir ingreso en UCIP?
 - 4.4. ¿Cuál es el riesgo de desarrollar asma en niños que han tenido un episodio de BA antes de los dos años?
5. Tratamiento:
- 5.1. ¿Qué valor tienen las medidas de soporte (fluidoterapia intravenosa, suplemento de oxígeno, técnicas de desobstrucción nasal, recomendaciones sobre posición) en el tratamiento de la BA?
 - 5.2. ¿Es eficaz el salbutamol inhalado?, ¿y el salbutamol oral?
 - 5.3. ¿Es eficaz la adrenalina inhalada?, ¿y la adrenalina subcutánea?
 - 5.4. ¿Es eficaz el bromuro de ipatropio inhalado?
 - 5.5. ¿Son eficaces los corticoides inhalados?, ¿y los corticoides orales?
 - 5.6. ¿Es eficaz la ribavirina inhalada?
 - 5.7. ¿Son eficaces los antibióticos?, ¿cuándo estarían indicados?
 - 5.8. ¿Es eficaz el tratamiento con suero salino hipertónico?, ¿cómo se debe utilizar solo o asociado a broncodilatadores?
 - 5.9. ¿Es eficaz el uso de inmunoglobulina frente a VRS?, ¿cómo es más eficaz, intravenosa o nebulizada?
 - 5.10. ¿Las medidas de soporte respiratorio (CPAP, ventilación con presión positiva intermitente, ventilación de alta frecuencia, oxígeno con membrana extracorpórea), ¿cuándo estarían indicadas?
 - 5.11. ¿Cuál es el papel de otras medidas terapéuticas como el heliox, surfactante, óxido nítrico, metilxantinas, DNasa recombinante humana nebulizada, interferon intramuscular, furosemida nebulizada?
6. Prevención de episodios de sibilancias recurrentes, tras un episodio de BA:
- 6.1. ¿Son eficaces los corticoides inhalados?, ¿y los corticoides orales?
 - 6.2. ¿Son eficaces los inhibidores de leucotrienos?
 - 6.3. ¿Son eficaces las inmunoglobulinas hiperinmunes frente al VRS, intravenosas para disminuir la frecuencia y gravedad de BA por VRS?
 - 6.4. ¿Palivizumab disminuye la frecuencia y gravedad de BA por VRS?
 - 6.5. ¿Será posible disponer de una vacuna frente al VRS?

EPIDEMIOLOGÍA

Los principales factores de riesgo de BA son: edad inferior a seis meses, prematuridad, inmunodeficiencia, en-

fermedad pulmonar crónica, incluyendo broncodisplasia pulmonar, y cardiopatía congénita. Otros factores relacionados son la asistencia a guardería o hermanos mayores, sexo masculino, tabaquismo pasivo, sobre todo exposición al tabaco durante la gestación, lactancia materna durante menos dos meses y nivel socioeconómico bajo.

ETIOLOGÍA

El VRS es el principal agente etiológico (hasta en el 56% de los casos ingresados). Otros virus responsables de BA son: rinovirus, adenovirus, metapneumovirus, influenza virus, parainfluenza virus, enterovirus y bocavirus. Entre el 9 y el 27% de los casos tiene coinfección viral. También se ha descrito coinfección con *Mycoplasma pneumoniae*.

La clínica no permite diferenciar la etiología de la BA. La identificación etiológica no es útil para el manejo diagnóstico ni terapéutico de la BA, salvo para decidir un tratamiento sintomático y evitar intervenciones innecesarias. Tampoco influye en el pronóstico.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de BA es fundamentalmente clínico. Las pruebas diagnósticas para determinar la etiología, fundamentalmente las pruebas de detección rápida de infección por VRS son válidas. La muestra más apropiada es el aspirado nasofaríngeo. Las técnicas de enzimoimmunoanálisis, inmunocromatografía e inmunoensayo óptico, son las más utilizadas por su rapidez, pero son menos sensibles que la inmunofluorescencia directa. Sin embargo esta técnica no se recomienda de manera rutinaria a todos los niños con BA. Su uso estaría más indicado en el medio hospitalario, para valorar el aislamiento de los pacientes.

La radiografía de tórax no está indicada de forma rutinaria en la BA.

La medición de la saturación de oxígeno es útil en la valoración inicial, así como en los cambios clínicos en los niños con compromiso respiratorio, considerando como punto de corte una saturación del 92%, ya que por debajo de esta habría que suplementar con oxígeno.

Las pruebas bacteriológicas en sangre y/o en orina, no están indicadas de rutina en niños con BA. Si existe fiebre asociada, habría que individualizar su uso, salvo en niños menores de tres meses con BA y fiebre, en los que habría que considerar la posibilidad de infección urinaria.

PRONÓSTICO

Los datos que se asocian a gravedad son los mismos factores de riesgo de padecer BA. Los criterios para derivar a un paciente desde atención primaria o extrahospitalaria al hospital son: mal estado general, estado tóxico, taquipnea y dificultad respiratoria moderada-grave, pausas de

apnea, saturación de oxígeno < 92%, deshidratación y/o intolerancia digestiva, edad menor de tres meses, presencia de patología crónica y bajo nivel socioeconómico o cultural de la familia que impida un adecuado control domiciliario. No existen marcadores clínicos para decidir el ingreso en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP), por lo que, en caso de empeoramiento de los signos mencionados anteriormente, habría que valorarlo.

No existen escalas de gravedad de BA válidas para la práctica clínica. La valoración de la gravedad se debe hacer tras una adecuada desobstrucción de las vías aéreas superiores. Los síntomas o signos clínicos que se tienen que considerar para valorar la gravedad son: hipoxia, signos de dificultad respiratoria, empeoramiento de ruidos patológicos en la auscultación pulmonar, taquipnea, nivel de conciencia, grado de hidratación y presencia de pausas de apnea.

No se puede establecer una relación entre haber tenido una BA moderada o grave antes de los dos años de vida y el desarrollo posterior de episodios de sibilancias recurrentes o asma.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la BA empieza con las medidas de soporte, cuya indicación se basa en la buena práctica clínica: desobstrucción nasal, fluidoterapia o alimentación por sonda nasogástrica, según la tolerancia digestiva y el estado de nutrición, medidas posturales y suplemento de oxígeno si la saturación de oxígeno es < 92% o aparecen cianosis o signos de dificultad respiratoria moderada grave.

En cuanto al tratamiento farmacológico, los broncodilatadores Beta2 adrenérgicos (salbutamol) y la adrenalina nebulizada son los fármacos que más se han utilizado para la BA. La adrenalina nebulizada no se recomienda de forma rutinaria porque la relación beneficio-riesgo no es favorable. Tampoco se recomienda de forma sistemática el salbutamol inhalado. Si se puede plantear una prueba terapéutica con estos tratamientos, para continuar con ellos, solo si existe respuesta clínica. No son eficaces el salbutamol oral, la adrenalina subcutánea o el bromuro de ipatropio y tampoco están indicadas las xantinas y terbutalina oral. No se recomienda el uso de corticoides en cualquiera de sus formas de administración, aunque en el caso de los corticoides sistémicos, se podría aceptar su uso en pacientes seleccionados. El uso de antibióticos debe quedar restringido a la aparición de complicaciones bacterianas. El uso de antivirales como la ribavirina, no se recomienda de forma rutinaria, aunque podría ser de utilidad en los pacientes inmunodeprimidos.

El suero salino hipertónico al 3% nebulizado, solo o asociado a broncodilatadores (adrenalina o salbutamol) en dosis repetidas, es eficaz sobre todo en pacientes hospitalarios ya que reduce la estancia hospitalaria. Esto unido a los escasos (nulos) efectos adversos y al bajo coste, hace que se recomiende como tratamiento de la BA. No está tan clara su utilidad en el medio extrahospitalario.

En cuanto a las medidas de soporte respiratorio, no existen unas recomendaciones diferentes a otras patologías con dificultad respiratoria. Dentro de estas, se ha propuesto la ventilación no invasiva, como la presión positiva continua en la vía respiratoria (CPAP), como paso previo a la ventilación invasiva, sobre todo en pacientes con hipercapnia, dificultad respiratoria grave o apneas frecuentes, además de por su utilidad, por sus pocos efectos secundarios.

El uso de heliox, solo o combinado con CPAP, puede ser de utilidad en pacientes seleccionados con BA moderada-grave, aunque se necesitan más estudios para reforzar esta recomendación.

No existen suficientes evidencias para recomendar el surfactante en la BA, pero puede valorarse de forma selectiva, sobre todo en niños que precisen ventilación mecánica.

Otros tratamientos (óxido nítrico, inmunoglobulinas intravenosas o nebulizadas, rhDNAsa nebulizada, montelukast, mucolíticos, antitusígenos, descongestionantes nasales, antihistamínicos, fisioterapia respiratoria) no son eficaces en el tratamiento de la BA.

PREVENCIÓN

Aunque no se puede establecer una relación entre haber tenido una BA antes de los dos años de vida y el desarrollo de asma posterior, lo que sí es cierto es que parece existir una tendencia a que estos niños desarrollen en los años posteriores a la BA, episodios de sibilancias repetidas. El uso de corticoides administrados por vía oral o inhalada no han demostrado ser eficaces para disminuir el riesgo de sibilancias postbronquiolitis. Tampoco se recomienda el uso de inhibidores de leucotrienos (montelukast) por la falta de eficacia y su coste.

En cuanto al tratamiento preventivo para disminuir la frecuencia y gravedad de BA por VRS en población de riesgo, las inmunoglobulinas frente a VRS intravenosas no son de utilidad por los riesgos que este tratamiento conlleva y su coste, más aún teniendo la alternativa de los anticuerpos monoclonales, palivizumab. Este disminuye las hospitalizaciones por VRS en población de riesgo, pero no reduce ni la incidencia de la enfermedad, ni la gravedad ni la mortalidad y tampoco previene el resto de las infecciones virales relacionadas con la BA.

Se han realizado estudios de vacuna frente a VRS, aún en fase de investigación, en niños e incluso en mujeres embarazadas durante el tercer trimestre, para generar una inmunidad pasiva en el recién nacido, lo que deja abierta una esperanza para el desarrollo futuro de una vacuna para la BA frente a VRS.

Sin embargo, mientras se estudian y desarrollan medidas preventivas, podemos insistir en otras más accesibles y fáciles de aplicar. El tabaquismo materno durante la gestación aumenta el riesgo de padecer una BA y la exposi-

ción del niño al humo del tabaco empeora la sintomatología y el pronóstico de la BA y aumenta la tasa de ingreso por infección respiratoria de vías bajas. La lactancia materna, protege de las infecciones de vías respiratorias bajas, sobre todo si se mantiene más de cuatro meses. Por ello se recomienda evitar el tabaquismo durante la gestación, así como la exposición postnatal del niño al humo del tabaco y se recomienda mantener la lactancia materna, al menos durante cuatro meses.

ABREVIATURAS

BA: bronquiolitis aguda.

CPAP: presión positiva continua en la vía respiratoria.

UCIP: Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos.

VRS: virus respiratorio sincitial.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- Belshe RB, Newman FK, Anderson EL, Weight PF, Karron RA, Tollefson S, *et al.* Evaluation of combined live, attenuated respiratory syncytial virus and parainfluenza three virus vaccines in infants and young children. *The Journal of Infectious Diseases* 2004;190:2096-103.
- Gadomski A, Brower M. Broncodilatadores para la bronquiolitis. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2010. Issue 12. Art N°: CD001266.
- González de Dios J. Conferencia de Consenso sobre bronquiolitis aguda (I): Metodología y recomendaciones. *An Pediatr (Barc)*. 2010. doi:10.1016/j.anpedi.2009.11.020
- González de Dios J. Conferencia de consenso sobre bronquiolitis aguda (IV): tratamiento de la bronquiolitis aguda. Revisión de la evidencia científica. *An Pediatr (Barc)*. 2010. doi:10.1016/j.anpedi.2009.12.010

⁵ Guía de Práctica Clínica sobre Bronquiolitis aguda. Grupo de Trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Bronquiolitis Aguda. Fundació Sant Joan de Déu, coordinador. Guía de Práctica Clínica sobre Bronquiolitis Aguda. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques; 2010. Guías de Práctica Clínica en el SNS: AATRM. N° 2007/05.

⁶ Hartling L, Bialy L, Vandermeer B, Tjosvold L, Johnson D, Plint A, *et al.* Epinefrina para la bronquiolitis. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2011 Issue 6. Art N°: CD003123.

⁷ Muñoz FM, Piedra PA, Glezen WP. Safety and immunogenicity of respiratory syncytial virus purified fusion proteina-2 vaccine in pregnant women. *Vaccine*. 21;2003:3465-7.

⁸ Ochoa Sangrador C, *et al.* Conferencia de Consenso sobre bronquiolitis aguda (II): epidemiología de la bronquiolitis aguda. Revisión de la evidencia científica. *An Pediatr (Barc)*. 2010. doi:10.1016/j.anpedi.2009.11.019

⁹ Ochoa Sangrador C, *et al.* Conferencia de Consenso sobre Bronquiolitis Aguda (III): diagnóstico en la bronquiolitis aguda. Revisión de la evidencia científica. *An Pediatr (Barc)*. 2010. doi:10.1016/j.anpedi.2009.12.009

¹⁰ Orejón de Luna G, Fernández Rodríguez M. ¿Cuánto mejora la bronquiolitis aguda con suero salino hipertónico al 5%? *Evid Pediatr*. 2011;7:44.

¹¹ Orejón de Luna G, González de Dios J. La CPAP puede ser la modalidad de soporte respiratorio de elección en la bronquiolitis moderada-grave. *Evid Pediatr*. 2011;7:96.

¹² Spurling G, Doust J, Del Mar C, Eriksson L. Antibióticos para la bronquiolitis en niños. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2011. Issue 6 Art N°: CD005189. DOI: 10.1002/14651858.CD005189.

¹³ Umoren R, Odey F, Merimikwu M. Inhalación de vapor u oxígeno humidificado para la bronquiolitis aguda en niños de hasta tres años de edad. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2011 Issue 1. Art N°: CD006435.

SEGUIMIENTO DEL PREMATURO EN ATENCIÓN PRIMARIA

Carmen Rosa Pallás Alonso

*Servicio de Neonatología. Hospital Universitario
12 de Octubre. Madrid. España*

INTRODUCCIÓN

Todos los niños prematuros con una edad gestacional menor de 32 semanas o un peso de nacimiento inferior a 1500 g deberían pasar a formar parte de un programa de seguimiento que, de forma ideal, se extendiera hasta la adolescencia. En los programas de seguimiento se describen múltiples cribados y recomendaciones con objeto de mejorar en lo posible la evolución de los niños a medio y largo plazo. El desconocimiento de los problemas que pueden tener estos niños en su evolución o de las peculiaridades de su desarrollo puede llevar a retrasos en los diagnósticos o a iatrogenias que vendrán a complicar aún más su evolución. Por tanto, basándose fundamentalmente en los riesgos conocidos de estos niños, se establecen una serie de controles y cribados que sería deseable que conocieran todos los pediatras.

PUNTOS CLAVE

- El pediatra debe conocer el programa de seguimiento en el que está incluido el niño y confirmar que realmente

acude a las revisiones y se realizan los controles rutinarios.

- El crecimiento insuficiente se asocia con problemas en el neurodesarrollo, la ganancia excesiva se asocia a un riesgo mayor de presentar obesidad, enfermedad cardiovascular y diabetes.
- Se debe apoyar y promocionar la alimentación con leche materna tras el alta. Mejora el cociente de desarrollo y disminuye la tasa de reingreso.
- Los niños con riesgo de problemas motores se deben remitir a atención temprana así como todos aquellos en los que se detecte alguna alteración motora.
- Se confirmará que se ha realizado el cribado para la retinopatía de la prematuridad. Si no está hecho se debe remitir al niño sin demora a un oftalmólogo experto.
- Todos los recién nacidos con peso menor de 1500 g o una edad gestacional inferior a 32 semanas deben evaluarse en algún momento con potenciales evocados auditivos.
- Los niños de muy bajo peso presentan con mayor frecuencia que los niños a término alteraciones más complejas del comportamiento y psicopatología.

LECTURA RECOMENDADAS

- Pallás Alonso CR. Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud para niños prematuros con una edad gestacional menor de 32 semanas o un peso inferior a 1500 gramos. Del alta hospitalaria

a los 7 años. En: Recomendaciones PrevInfad/PAPPS [en línea] [actualizado en marzo de 2010] [consultado el 28/04/2011]. Disponible en www.aepap.org/previnfad/menor32-1500.htm

² Seguimiento del recién nacido menor de 1500 g más ampliado, con mayor información sobretodo en relación con aspectos motores, aportando escalas de valoración y algoritmos diagnósticos.

³ Kangaroo mother care. Practical guide. World Health Organization, Department of Reproductive Health and Research [en línea]. Disponible en <http://whqlibdoc.who.int/publications/2004/9243590359.pdf>

⁴ Guía práctica sobre cómo realizar el método canguro. Instrucciones muy sencillas que se pueden dar a las madres de niños prematuros en general y sobre todo cuando está disminuyendo la cantidad de leche de madre.

⁵ Wood E, Rosenbaum P. The gross motor function classification system for cerebral palsy: a study of reliability and stability over time. *Dev Med Child Neurol.* 2000;42:292-6.

⁶ Escala muy práctica y fácil de utilizar la valoración motora.

VIERNES 1 DE JUNIO, 15:30-17:30 h. SALA SEMINARIO 3+4+5

TALLER 5

¿QUÉ HAGO CON LAS VERRUGAS, LOS MOLUSCOS Y EL ACNÉ? ¿Y QUÉ DIGO CUANDO ME PREGUNTAN CÓMO PREVENIR Y CURAR LA DERMATITIS ATÓPICA?

Moderadora: M.^a Teresa Arce Calvo (Málaga)

Ángela Hernández Martín
Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús. Madrid.
España

INTRODUCCIÓN

El presente taller de Dermatología tiene por objeto enseñar el abordaje práctico de algunas enfermedades cutáneas muy frecuentes que se atienden diariamente la consulta de Pediatría. A lo largo del mismo se darán las claves diagnósticas y terapéuticas para el manejo práctico de verrugas, moluscos, acné juvenil y dermatitis atópica (DA), y se tratará de transmitir protocolos de actuación terapéutica. Sin duda, en la mayoría de las ocasiones el pediatra puede prescribir tratamientos eficaces sin necesidad de derivar al paciente a la consulta especializada, aumentando la resolutivez de su consulta y minimizando consumo de recursos sanitarios.

VERRUGAS VÍRICAS

Las verrugas vulgares son una infección cutánea muy frecuente en la infancia producida cutánea por virus del papiloma humano. Se transmiten, con un índice de contagiosidad moderado, por contacto directo y pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo, incluida la región genital, sin que ello signifique necesariamente que el contagio haya sido por vía sexual.

Sabemos que tienden a la autorresolución, pero tendemos a tratarlas para evitar su diseminación tanto en el mismo niño que las padece como en sus contactos familiares y sociales. Sin embargo, no hay un único tratamiento capaz de curar todas las verrugas del paciente, por lo que las opciones terapéuticas son numerosas. Entre las más frecuentes se encuentran las siguientes:

- **Abstención terapéutica:** es una alternativa válida cuando el número de lesiones es muy grande o el tratamiento determinaría secuelas cicatriciales permanentes, como en el caso de las verrugas periungueales.
- **Queratolíticos tópicos:** existe una gran variedad de compuestos químicos con efecto queratolítico, tanto en presentación comercial ("antiverrugas"), como en formulación magistral (ácido salicílico al 30-40%, glutaraldehído al 25%...). Todos ellos son eficaces, pero exigen cierta constancia en la aplicación.
- **Agentes vesicantes:** tienen un efecto similar al grupo de los queratolíticos, provocando una quemadura química

y posterior vesicación en el área de la verruga. El agente vesicante más utilizado es la cantaridita tópica al 0,7% en oclusión, sustancia que se ha de formular magistralmente.

- **Crioterapia:** consiste en la aplicación de nitrógeno líquido directamente sobre la verruga, el cual provoca una quemadura térmica. Hay que tener en cuenta que el procedimiento es doloroso y a menudo ha de repetirse más de una vez.
- **Inmunoterapia:** la cimetidina oral, el imiquimod, el cinc, y la inyección intralesional de antígenos estimuladores de la inmunidad se han utilizado con éxito en el tratamiento de lesiones múltiples.
- **Otros tratamientos:** la laserterapia, la terapia fotodinámica, la oclusión con esparadrappo, la bleomicina, y el tratamiento con placebo, entre otros, se han utilizado para el tratamiento de las verrugas víricas con eficacia variable. La cirugía queda reservada a casos muy concretos de verrugas filiformes, y se desaconseja en palmas y plantas por la lenta cicatrización.

El mejor tratamiento de las verrugas víricas en los niños está basado en la combinación de la experiencia personal del médico y las herramientas terapéuticas de las que dispone. Muchas veces, es más importante explicar la benignidad del proceso y su resistencia al tratamiento que el propio método empleado.

MOLUSCOS CONTAGIOSOS

Se trata de una infección cutánea por Poxvirus particularmente frecuente en niños con DA. Se contagian principalmente por contacto directo, siendo las piscinas un lugar prioritario de diseminación.

Al igual que en el caso de las verrugas víricas, los moluscos contagiosos pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo y tienden a la resolución espontánea, pero se suelen tratar para que no haya diseminación en el niño afectado o en sus contactos.

Las opciones terapéuticas incluyen la eliminación mecánica de las lesiones mediante curetaje o expresión (la aplicación previa de anestésicos tópicos es muy útil para minimizar el dolor durante estos procedimientos), la crioterapia, y la aplicación de productos queratolíticos o vesicantes. La eliminación mecánica de las lesiones, parece ser el método con menor tasa de recidiva.

La cirugía queda reservada a lesiones de gran tamaño o de morfología atípica para confirmación histológica.

ACNÉ JUVENIL

El acné juvenil se produce a consecuencia de la inflamación del complejo pilosebáceo. Su etiología hormonal justifica la aparición predominante en la adolescencia. Aunque es una condición benigna, tiene una importante repercusión psicológica y condiciona secuelas cicatriciales irreversibles, por lo que es necesario tratarlo precozmente.

Las lesiones se localizan fundamentalmente en la cara y la parte superior del tronco. Las manifestaciones suelen ser polimorfas, y casi todos los pacientes presentan un número variable de comedones, pápulas, pústulas, nódulos y cicatrices. Solo el 10% de los casos puede considerarse de intensidad grave a muy grave.

Los objetivos del tratamiento son a) regular la secreción sebácea, b) evitar la obstrucción del folículo y el comedón, y c) disminuir la población bacteriana. En función de la morfología lesional predominante y de la severidad de la afectación se recurrirá a tratamientos tópicos y orales. La influencia de factores como la dieta o el estrés es controvertida, por lo que no es posible dar recomendaciones categóricas sobre los mismos.

DERMATITIS ATÓPICA

La DA es una enfermedad crónica, recidivante y muy pruriginosa cuyos criterios diagnósticos mayores son bien conocidos. Adicionalmente, los pacientes pueden presentar otras manifestaciones menos típicas o “menores”, como la queilitis atópica, el eccema areolar, la pitiriasis alba, la hiperqueratosis folicular, o la dermatosis palmoplantar juvenil, las cuales se deben reconocer y tratar adecuadamente.

La DA repercute significativamente en la calidad de vida de los niños y su familias. Un buen manejo de la der-

matitis atópica incluye una adecuada educación a los pacientes y sus familias, la evitación de los desencadenantes, un exquisito cuidado de la piel y la realización de un tratamiento adecuado, ya que pese a unos cuidados adecuados, la mayoría de los niños atópicos van a tener brotes que requerirán tratamiento farmacológico. En muchas ocasiones, los padres de los niños con DA se sienten defraudados por los resultados de los tratamientos médicos o temen sus efectos adversos, por lo que recurren a medidas coadyuvantes y/o tratamientos alternativos buscando la solución de la enfermedad. Los profesionales sanitarios debemos mantener un diálogo abierto con los pacientes y sus familias, discutiendo la utilidad de medidas complementarias como el baño, la hidratación, las dietas restrictivas, el uso de jabones especiales, la desinsectación del hogar, etc., así como los beneficios y riesgos de cada tratamiento.

ABREVIATURAS

DA: dermatitis atópica.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- ¹ Boull C, Groth D. Update: treatment of cutaneous viral warts in children. *Pediatr Dermatol.* 2011;28:217-29.
- ² Darsow U, Wollenberg A, Simon D, Taïeb A, Werfel T, Oranje A, *et al.*; European Task Force on Atopic Dermatitis/EADV Eczema Task Force. ETFAD/EADV eczema task force 2009 position paper on diagnosis and treatment of atopic dermatitis. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2010;24:317-28.
- ³ Hanifin JM. Diagnostic features of atopic dermatitis. *Acta Derm Venereol (Stockh).* 1980;92 (Suppl.):44-47.
- ⁴ Hanna D, Hatami A, Powell J, Marcoux D, Maari C, Savard P, *et al.* A prospective randomized trial comparing the efficacy and adverse effects of four recognized treatments of molluscum contagiosum in children. *Pediatr Dermatol.* 2006;23:574-9.
- ⁵ Rademaker M. Adverse effects of isotretinoin: A retrospective review of 1743 patients started on isotretinoin. *Australas J Dermatol.* 2010;51:248-53.
- ⁶ Strauss JS, Krowchuk DP, Leyden JJ, Lucky AW, Shalita AR, Siegfried EC, *et al.*; American Academy of Dermatology/American Academy of Dermatology Association. Guidelines of care for acne vulgaris management. *J Am Acad Dermatol.* 2007;56:651-63.

VIERNES 1 DE JUNIO, 15:30-17:30 h. SALA SEMINARIO 6+7

TALLER 6

TALLER DE ENTREVISTA CLÍNICA

Moderadora: Narcisa Palomino Urda (Granada)

M^a. Luisa Arroba Basanta
*Pediatra. CS Pozuelo estación. Pozuelo de Alarcón,
Madrid. España*

INTRODUCCIÓN

La entrevista clínica (EC) es considerada por algunos como un medio para obtener datos significativos que nos ayuden en el diagnóstico y el tratamiento, negando las emociones y los sentimientos que encierra toda relación humana. Sin negar el papel instrumental de la EC, entrevistamos, en efecto, para conseguir algo, aunque este “algo” sea a veces simplemente una comunicación. La entrevista en sí misma puede y debe ser objeto de aprendizaje para mejorar nuestro perfil.

Los objetivos de la EC en la atención pediátrica son: conocer el motivo por el que el paciente y su familia acuden a consultarnos; prescribir un tratamiento o recomendar una pauta de conducta, un cambio de hábitos; establecer una relación asistencial satisfactoria con los padres y el niño.

Los pediatras ya tenemos una manera de entrevistar; el aprendizaje y entrenamiento de las técnicas de comunicación mediante un taller nos permite ensayar nuevas formas de actuar en la relación asistencial, respetando siempre el estilo de cada profesional.

Partimos del hecho de que todos tenemos ya una forma de entrevistar. Los años de práctica profesional sedimentan un conjunto de conductas y, por ello, pretendemos que la lectura de este texto sea motivo de reflexión sobre nuestro quehacer diario. Aun así, tras la lectura se pueden adquirir ciertas técnicas básicas basándose en el entrenamiento de las mismas.

EL APRENDIZAJE DE TÉCNICAS DE COMUNICACIÓN EN MEDICINA

Los conceptos de relación clínica, EC o relación médico-paciente pertenecen a esa clase de aspectos de la práctica clínica entre los que también se encuentran la profesionalidad o los valores. Todos tenemos nuestra propia idea sobre lo que significa ser pediatra y comunicarnos con los pacientes y sus familias. También somos conscientes de la repercusión que todo ello tiene en nuestro trabajo diario, aunque lo hagamos de forma intuitiva. Por

otro lado, al pediatra se le suponen algunas características diferenciales: que le “gustan” los niños y sabe dirigirse a ellos con cariño, que entiende a los padres y a los abuelos y le satisface su relación con ellos. En la actualidad, ha de saber relacionarse y compartir información variados modelos de familias por su procedencia sociocultural o su estructura. ¿Qué pediatra no ha tenido problemas comunicativos o francas meteduras de pata con el padre o la madre durante un proceso de separación o divorcio?¹⁻³.

El reconocimiento de la importancia de los aspectos relacionales en la atención sanitaria se apoya en datos obtenidos de la investigación. Estos estudios aportan pruebas sobre la efectividad de una buena comunicación clínica en diferentes aspectos: mejora resultados en salud, aumenta la satisfacción del paciente, la adherencia terapéutica, y disminuye las demandas legales⁴⁻⁸. También la satisfacción del pediatra con su trabajo. La puesta en práctica de estos estilos relacionales requiere la conjunción en los pediatras de actitudes, conocimientos y habilidades. Los estudios demuestran que la mera práctica clínica, “la experiencia”, no dotan al profesional de esta capacidad, e incluso podría en determinadas situaciones empeorarla^{3,5-7}. Las habilidades comunicativas y ciertas actitudes y valores que deben mantener los pediatras con respecto a los pacientes y sus familias y a sí mismos son competencias clínicas que, al ser integradas con otras como el conocimiento científico, la solución de problemas y la toma de decisiones, el uso de los recursos y la práctica de la exploración física, favorecen el que una consulta sea efectiva. Hasta hace relativamente poco se consideraba que los aspectos relacionales formaban parte de las cualidades innatas del profesional y que, por lo tanto, no podían ser modificados, pues representaban el “arte de la medicina”, pero la relación clínica puede enseñarse y aprenderse.

Es frecuente identificar nuestra forma de entrevistar con nuestra manera de ser. Es esta actitud la que nos lleva a sostener que los pacientes y sus padres “tienen que aceptarnos como somos”, y, cuando un compañero nos hace una observación sobre la inconveniencia de una determinada conducta en el transcurso de una entrevista, nos sienta mal o respondemos de forma fatalista: “qué quieres que te diga, yo soy así”. En la época de formación, durante la carrera de Medicina, los aspectos relativos a la comunicación humana habían caído sistemáti-

camente en el olvido. En realidad se asume que un profesional de la salud sabe entrevistar y es un experto en la relación con cualquier persona, sana o enferma, siendo esta última más complicada. Esta visión, sin duda idealizada, conlleva otra fantasía: pensar que sea cual sea el tipo de pregunta o la forma de preguntar o dialogar con el paciente y las familias, se obtienen resultados similares. Cuando terminamos la licenciatura y la especialidad, nos enfrentamos a la realidad: muy pocos pediatras han tenido la oportunidad de recibir un aprendizaje reglado en comunicación. Afortunadamente, eso va a cambiar. Desde febrero de 2008, se incluye el aprendizaje en comunicación como materia indispensable para la verificación de los títulos universitarios oficiales que habiliten para el ejercicio de la profesión de médico⁹.

La EC es considerada por algunos como medio para obtener datos significativos, con una total negación de las emociones y los sentimientos que encierra toda relación humana. En el polo opuesto encontraríamos a los defensores del humanismo científico. Sin negar el papel instrumental de la EC, entrevistamos, en efecto, para conseguir algo, aunque este “algo” sea a veces simplemente el hecho comunicativo o relacional, en sí mismo terapéutico^{1,2,10,11}. Hoy día la entrevista es objeto de investigación científica y de enseñanza, pues la forma de comportarse de los profesionales puede transformarse y mejorar perdurando estas modificaciones a lo largo de los años de ejercicio profesional.

Ocasionalmente esa relación entre el médico y el paciente o sus padres se enrarece. Una relación médico-paciente deficiente se asocia con dificultades del médico para detectar el problema del paciente y recoger información clínica así como para explicar y plantear estrategias de manejo, problemas en el desarrollo y construcción de una relación terapéutica, uso inadecuado de los recursos, desgaste profesional, problemas médico-legales y una menor adherencia a los tratamientos^{1-3,7}.

GENERALIDADES SOBRE COMUNICACIÓN

En todo proceso comunicativo existe un emisor de la información, un canal por el que se vehicula la misma, que puede ser visual, vocal, gestual, postural, paralenguaje, etc., y un receptor, que interpreta esa información. Entre emisor y receptor existen elementos condicionantes: ruidos del entorno (repcionista, escasa ventilación, sala de espera deficiente, llantos en la consulta de al lado, entradas y salidas de diferentes profesionales en la consulta, teléfono, etc.), interferencias de tipo cognitivo, emocional y social. Llamamos interferencia cognitiva a la incapacidad del paciente para expresarse de manera comprensible. La interferencia emocional se produce cuando el paciente o sus padres tienen un trastorno mental (depresión, ansiedad) o emociones extremas (resentimiento, agresividad). La interferencia social se da cuando existe una diferencia sociocultural importante entre la familia y el profesional de la salud. Otro tipo de interferencia cada vez más frecuente en nuestro medio es la barrera lingüística^{1,2,12,13}.

Comunicación no verbal^{8,11,14,15}

El poder de la comunicación no verbal es enorme: gracias a ella transmitimos la mayor parte del significado de nuestros mensajes, expresamos sentimientos y emociones, regulamos la interacción y validamos mensajes verbales. ¿Se han preguntado por qué unos padres que han consultado de madrugada en urgencias con su niño febril comentan a la abuela o al pediatra “me dijeron que no tenía nada”? Ningún médico hace ese diagnóstico. Probablemente, el pediatra estableció algún juicio clínico e indicó alguna pauta terapéutica, mientras ponía cara de “cómo se les ha ocurrido venir a estas horas por algo sin importancia”. El mensaje que “llegó” a los padres es obvio.

La comunicación no verbal tiene diferentes componentes: la proxémica, la quinésica, el paralenguaje y la escenografía. La proxémica incluye territorialidad, distancia y orden, cómo utilizamos el espacio, cómo nos sentamos en una mesa, el acercamiento al paciente y el contacto corporal, la utilización de la mirada y la postura como señales de aceptación, rechazo y jerarquías y la distribución de espacios en salas de espera y consultas. La quinésica incluye la gestualidad y expresiones faciales, calidad y cantidad de movimiento. El paralenguaje consiste en la minuciosidad en la pronunciación de las palabras, inflexiones de la voz que transmiten emociones (ansiedad, tensión, seguridad), modulación, timbre y estereotipos de la voz. Y, por último, la escenografía o espacio propio, símbolos del entorno como títulos, libros, instrumentos, máquinas, la decoración, etc.

En la quinésica distinguimos posiciones, gestos y expresiones faciales. En cuanto a la posición, básicamente tenemos posiciones abiertas y posiciones cerradas. Pensad también en esa chica que viene “a rastras” con los padres y se “tira” en la silla, queriendo demostrarnos lo poco que le interesa la entrevista... Los gestos pueden ser emblemas, reguladores, que delimitan el flujo comunicativo; ilustradores, que describen y apoyan los contenidos verbales, y adaptadores, que amortiguan la tensión interior. Las expresiones faciales manifiestan estados emocionales diversos.

La comunicación y el desarrollo del niño

La capacidad de comunicación de los niños y su comprensión de la salud y la enfermedad cambian con la edad. Tradicionalmente, no tenían nada que decir en la consulta: “Los niños están más guapos callados”^{2,12}. Es necesario prestar más atención a su papel en la relación asistencial y considerarlos participantes capaces y cooperadores, con sus propias necesidades cognitivas y emocionales, teniendo en cuenta su maduración, el tipo de proceso y la relación entre padres e hijo. La competencia comunicativa influye en la participación de los niños en la conversación médica, pero pueden sentirse más o menos animados a participar dependiendo de las prácticas discursivas utilizadas por el pediatra y la familia^{10,11,14}.

Algunos estudios muestran el valor en la promoción de la salud de la participación activa de los niños. Sin embar-

go, los pediatras tendemos a obtener la anamnesis de los niños, pero les excluimos de la información diagnóstica y terapéutica^{4,10}.

La barrera lingüística, cada vez más frecuente en nuestro medio, convierte a los niños en intérpretes improvisados entre su familia y el pediatra. También hay dificultades en la comunicación con niños y adolescentes que tienen una enfermedad que puede afectar la vida^{11,15}.

La posición social de niños y jóvenes con respecto a los adultos, y el papel directivo y protector de los padres, pueden marginarlos y dificultar una relación clínica satisfactoria entre ellos y sus médicos.

Acomodación del acompañante^{2,3,5,6}

En la consulta pediátrica tiene relevancia la persona que acude de acompañante del paciente de forma habitual (padres, abuelos, cuidadores múltiples, canguros, vecinas, o los “niños de la llave” que se hacen cargo de sus hermanos menores).

Esta es una de las cuestiones que más cambian con respecto a la relación clínica o entrevista de un adulto con su médico. En la entrevista pediátrica, salvo la relacionada con el adolescente, siempre existe un acompañante, que suele ser la madre o el padre; en definitiva, el adulto que viene con el paciente y con el que, habitualmente, se establece una relación de confianza. ¿Y cuando no es así? Podemos encontrar un acompañante invasivo o interventor, que trata de dirigir en todo momento la entrevista, nos dice lo que debemos hacer o no deja hablar al paciente. Podemos “vaciar la interferencia” (¿qué supone usted que tiene?, ¿qué piensa que deberíamos hacer?), dirigir una “frase puente dirigida al paciente” (¿qué opinas de lo que dice tu madre?), hacer un “pacto de intervención” (primero que nos cuente Sergio lo que opina y luego me comenta usted) o “crear un nuevo entorno” (probablemente el chico necesita tener un cambio de impresiones conmigo a solas, ¿no le parece?).

Al acompañante pasivo, que permanece al margen de la entrevista, podemos animarle a participar mediante la implicación no verbal (contacto visual) y verbal (facilitadores del tipo de “sí, sí... cuénteme”, preguntas directas y frases puente: “¿y usted, cómo lo ve?”).

Y el acompañante enfermo: la madre es la verdadera enferma y el niño o la enfermedad por la que acude es un síntoma de su enfermedad. Esta situación es relativamente frecuente en la consulta de Pediatría y suele coincidir con hiperfrecuentación. Es necesario abordar aspectos psicosociales para tratar de conseguir que el acompañante/madre sea la que pida ayuda.

Características del buen entrevistador^{4,5,7,13}

- La calidez, la proximidad afectiva, transmitiendo al consultante que es bienvenido y que deseamos comunicarnos con él (contacto visual adecuado, recibimiento personalizado, sonrisa oportuna).

- El respeto es la capacidad de ser honestos en la relación asistencial, preservando los puntos de vista del consultante.
- La baja reactividad, la capacidad de escucha. La reactividad es el tiempo que transcurre desde que el paciente termina de hablar hasta que el profesional lo hace. Una reactividad baja hace percibir el tiempo que dedicamos a la consulta más largo y sosegado.
- La empatía es la capacidad del entrevistador para comprender las emociones del paciente y su familia y darles a entender esta comprensión, y para conectar con el sufrimiento o alegría del paciente, de manera que este percibe que el pediatra se solidariza con sus emociones. Puede ser verbal o no verbal, como, por ejemplo, un gesto.
- La empatía ha sido definida como una conducta, una dimensión de la personalidad o una emoción, es decir, es algo complejo que tiene varias fases, dimensiones y componentes. La empatía constituye una de las más importantes habilidades para construir y mantener una relación terapéutica. Esta habilidad conlleva el poner en juego una serie de conductas encaminadas a descifrar los sentimientos y las preocupaciones del paciente y darles una respuesta, de manera que el profesional le demuestre que los ha entendido y aceptado. La empatía supone, por lo tanto, el reconocimiento y reflejo del estado emocional del paciente. Es algo diferente de la simpatía, que es la respuesta emocional paralela a la emoción del paciente y en el mismo sentido. La enfermedad conlleva, generalmente, distintos tipos de sentimientos, como aislamiento, ansiedad, tristeza, miedo, ira, etc. Una comunicación basada en la empatía contribuye a mitigarlos y, por ello, es terapéutica. La actitud de empatía implica una serie de conductas no verbales y otras verbales, siendo en este caso las no verbales de más trascendencia y efectividad. Las habilidades para ser empáticos pueden aprenderse, pero para que estas sean genuinas, se deben integrar dentro de un estilo natural de relación. El proceso de mostrar empatía requiere, como mínimo, pasar por las siguientes fases: darnos cuenta de cuando se produce un momento afectivo, tratar de entender y apreciar de forma sensible la existencia de la emoción, comunicar al paciente la comprensión de su emoción y ofrecer ayuda y apoyo: “Entiendo cómo se siente”.
- La asertividad es la capacidad para cumplir de forma plena y segura los derechos y deberes correspondientes a nuestro rol profesional, sin mostrar inseguridad a la hora de tomar decisiones y haciéndole ver al paciente y a sus padres que se encuentran en buenas manos. Saber decir sí y saber decir no nos hace más asertivos.
- La paciencia, una cualidad que se hace tanto más necesaria cuantos más años llevemos de ejercicio profesional.

Los objetivos^{5,6} de la EC en la atención pediátrica son: conocer el motivo por el que el paciente acude; prescribir un tratamiento o recomendar una pauta de conducta; establecer una relación asistencial satisfactoria con los padres y el niño.

TIPOS DE ENTREVISTA CLÍNICA

Existen diferentes tipos de entrevista según los objetivos, el método, el receptor de los cuidados de salud o el canal de comunicación.

Según los objetivos, la entrevista puede ser operativa, es decir, con objetivos acordados previamente, o de diagnóstico o de escucha, en la que la finalidad no se ha acordado previamente.

Según el método de entrevistar, tenemos la entrevista libre, con libertad total del entrevistado para escoger los contenidos a explicar; la dirigida o estructurada, en la que los contenidos están totalmente predeterminados por el sanitario, y la semidirigida o semiestructurada⁵, cuyos contenidos están parcialmente determinados por el sanitario con espacio libre para la narración del paciente.

Según el receptor de los cuidados de salud, la entrevista puede ser dual, en la que el profesional de salud entrevista a un solo paciente, como, por ejemplo, cuando acude un niño mayor o adolescente sin acompañante o bien un familiar a consultar algo sobre el paciente. También puede ser múltiple, cuando establece en una misma consulta diferentes visitas a varios miembros de una familia. Nos vamos a centrar en el análisis de la entrevista semiestructurada o semidirigida, que es la que mejor podemos utilizar, tanto por el tiempo como por los contenidos que se pueden aplicar en el trabajo habitual del pediatra.

ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA

Si diseccionamos o analizamos cuidadosamente cualquier entrevista ordenada encontramos en todas una sucesión de hechos que ayudan a la consecución de los objetivos por ambas partes.

La EC semiestructurada ordena, sin rigidez, lo que haremos todos los días, incorporando a nuestro quehacer técnicas que nos facilitan el trabajo^{3,5-7}.

En la **parte exploratoria** averiguamos el motivo de consulta. El recibimiento cordial y una mirada de acogida muestran nuestro interés. La forma habitual de iniciar una relación clínica en la consulta es mediante el recibimiento. Durante este y en los primeros momentos de la consulta, tienen lugar reajustes conductuales que pueden determinar el resto de la consulta y de la relación: la concordancia entre médico y paciente o el grado en el que ambos van a compartir las decisiones durante el resto de la consulta.

La exploración física (EF) es casi siempre parte de la EC pediátrica y resulta esencial para orientar el diagnóstico. Conviene pedir permiso, explicar lo que vamos a hacer y respetar la intimidad. La EF ha de ser cómoda para el paciente y para nosotros, dejando para el final las maniobras molestas, permitiendo que el niño toque los instrumentos que tenemos en la mano y mantenga contacto con su familia^{4,6,10}.

En la **parte resolutive** el pediatra decide la mejor conducta a adoptar: explica problemas detectados, educa en nuevos hábitos, explora creencias previas o negocia las medidas preventivas, terapéuticas o diagnósticas. La información emitida debe de ser formal, comprensible y entretenida, incluyendo a los niños activamente en la conversación. Se recuerda mejor lo que se menciona en primer lugar, lo que está relacionado con conocimientos previos y lo que entendemos como verdaderamente importante para nuestra salud^{5,7,15}.

En **el cierre de la entrevista**, aparte de la despedida, terminamos con una toma de precauciones^{5,6}, como, por ejemplo, “si el niño continúa vomitando, no dude en consultar de nuevo”.

Como primera aproximación, indicar que es importante no mezclar, no alterar ese orden propuesto. ¿Cuántas veces, después de indicar a unos padres que vienen “de urgencia”, que eso no es una urgencia, nos hemos encontrado en la desagradable situación, tras la exploración física, de reconocer una sospecha de meningitis o una neumonía?

La entrevista semiestructurada propone un conjunto de habilidades. De todas maneras, sería peligroso entender estas habilidades como un camino de saber imponer de manera más elegante, pero en definitiva imponer, el mismo esquema relacional fuertemente autoritario. Este es uno de los peligros de estas habilidades, a saber, dar elementos que pueden ser utilizados para una mejor relación asistencial, pero que también pueden servir para manipular al paciente. Por ello insistimos en que todas estas habilidades de comunicación deben sustentarse en un interés genuino por el paciente y en un respeto por su libertad^{5,7}.

LECTURAS RECOMENDADAS

- Balint M. El médico, el paciente y la enfermedad. Buenos Aires: Libros Básicos; 1971.
- Borrell F. Manual de Entrevista Clínica. Barcelona: Doyma; 1989.
- Borrell F. Entrevista clínica. Manual de estrategias prácticas. Barcelona: Semfyc; 2004.
- Ruiz Moral R. Relación clínica. Barcelona: Semfyc; 2004.
- Tizón JI. Componentes psicológicos de la práctica médica. Barcelona: Doyma; 1988.
- Neighbour R. La consulta interior. Como desarrollar un estilo de consulta eficaz e intuitivo. Esplugues de Llobregat (Barcelona):J&C; 1998.
- Davis F. La comunicación no verbal. Madrid: Alianza; 1998.

PELÍCULAS RECOMENDADAS

- El Doctor. Randa Haines, 1991.
- Las confesiones del Dr. Sachs. Michel Deville, 2001.
- Patch Adams. Tom Shadyac, 1998.
- Mumford. Lawrence Kasdan, 1990.

ABREVIATURAS**EC:** entrevista clínica.**EF:** exploración física.**BIBLIOGRAFÍA**

- ¹ Wissow LS, Larson S, Anderson J, Hadjiisky E. Pediatric resident's responses that discourage discussion of psychosocial problems in primary care. *Pediatrics*. 2005;115:1569-78.
- ² Tates K, Meeuwesen L. "Let mum have her say": turntaking in doctor-parent-child communication. *Patient Educ Couns*. 2000;40:151-62.
- ³ Morgan ER, Winter RJ. Teaching communication skills. An essential part of residency training. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1996;150:638-42.
- ⁴ Pantell RH, Stewart TJ, Dias JK, Wells P, Ross AW. Physician Communication with Children and Parents. *Pediatrics*. 1982;70:396-402.
- ⁵ Borrell F. Entrevista clínica. Manual de estrategias prácticas. Barcelona: Semfyc; 2004.
- ⁶ Borrell-Carrió F, Epstein RM. Preventing errors in clinical practice. A call for self-awareness. *Ann Am Med*. 2004;2:310-6.
- ⁷ Van Dulmen AM, Holl RA. Effects of continuing paediatric education in interpersonal communication skills. *Eur J Pediatr*. 2000;159:489-95.
- ⁸ Griffith CH 3rd, Wilson JF, Langer S, Haist SA. House staff nonverbal communication skills and standardized patient satisfaction. *J Gen Intern Med*. 2003;18:170-4.
- ⁹ Ministerio de Educación y Ciencia. ORDEN ECI/332/2008, de 13 de febrero. BOE nº40, 15-02-2008, p8351-8356.
- ¹⁰ Tates K, Meeuwesen L. Doctor-parent-child communication. A (re) view of the literature. *Soc Sci Med*. 2001;839-51.
- ¹¹ Young B, Dixon-Woods M, Windridge KC, Heney D. Managing communication with young people who have a potentially life threatening chronic illness: qualitative study of patients and parents. *BMJ*. 2003;326:305-9.
- ¹² Van Dulmen AM. Children's contribution to pediatric outpatient encounters. *Pediatrics*. 1998;102:563-8.
- ¹³ Tates K, Elbers E, Meeuwesen L, Bensing J. Doctor-parent-child relationship: a "pas de trois". *Patient Educ Couns*. 2002;48:5-14.
- ¹⁴ Nova C, Vegni E, Moja EA. The physician-patient-parent communication: a qualitative perspective on the child's contribution. *Patient Educ Couns*. 2005;58:327-33.
- ¹⁵ Rodríguez Núñez A, Crespo Suárez P, Martins de Oliveira Pereira Caldas C, Pérez Rodríguez MT, Martínón Torres F, Martínón Sánchez JM. Información y atención en cuidados intensivos pediátricos. Opiniones de los padres. *An Pediatr (Barc)*. 2004;61:231-5.

VIERNES 1 DE JUNIO, 09:30-11:00 h. SALA ALBÉNIZ

MESA REDONDA

AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO, PATOGENIA Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS

Moderador: Miguel del Campo Casanelles (Barcelona)

NUEVOS SÍNDROMES DE MICRODELECCIÓN/MICRODUPLICACIÓN

Julián Nevado, María Palomares, Elena Vallespín, Rocío Mena, Víctor Martínez-Glez, María Ángeles Mori, Inmaculada Rueda, Rubén Martín, Carmen Crespo, Blanca Fernández, Isabel Gómez, María Luisa de Torres, Fe García-Santiago, Fernando Santos, Ana Lora, Sixto García-Miñaur, Elena Mansilla, Luis Fernández, Alicia Delicado, Pablo Lapunzina.

Secciones de Genómica Estructural y Funcional, Citogenética y Genética Clínica, INGEMM, Instituto de Genética Médica y Molecular, Hospital Universitario La Paz, IdiPAZ y CIBERER, ISCIII, Madrid, España.

INTRODUCCIÓN

Los nuevos síndromes de microdelección/microduplicación son patologías emergentes que en los últimos años han demostrado ser la causa de patologías multisistémicas que asocian frecuentemente discapacidad intelectual (DI), anomalías congénitas múltiples (ACM), trastornos del espectro autista (TEA) y otros hallazgos fenotípicos específicos de algún órgano o sistema [1-4].

En este artículo revisamos los “nuevos” síndromes de microduplicación/microdelección que emergentemente han sido descritos y reconocidos en los últimos años, con el objetivo de resumir sus características principales y las regiones cromosómicas implicadas. Esta revisión no pretende ser exhaustiva sino una guía rápida de ayuda para el pediatra, genetista clínico, citogenetista y/o genetista molecular.

Los reordenamientos genómicos en los que existen al menos 20 pacientes comunicados o que han sido publicados al menos por cuatro grupos diferentes se presentan subrayados, para su mejor visualización.

Hemos decidido agruparlos por regiones genómicas, y dentro de éstos los hemos clasificado en aquellos que incluyen DI, ACM, TEA u otros hallazgos.

CROMOSOMA 1

Delección 1p34.2-p34.3. Caracterizado por microcefalia, DI y TEA. La delección es de aproximadamente unos 3,3 Mb y compromete unos 43 genes, entre los que el *RIMS3* es uno de los candidatos como responsable del fenotipo.

Delección 1p31.3-p32.2. Existen aproximadamente unos 7 casos descritos hasta la actualidad. Cinco de estos casos en los que está deleccionado el gen *NFIA* muestran malformaciones del SNC (hipoplasia del cuerpo calloso, macrocefalia, ventriculomegalia, y defectos del tracto urinario).

Delección/duplicación 1q21.1. Los pacientes presentan un fenotipo similar a la delección 22q11.2 con hallazgos parecidos al síndrome velocardiocfacial. Pueden presentar cardiopatía congénita, DI y esquizofrenia. La microduplicación de aproximadamente unos 212 Kb podría ser la responsable de la cardiopatía congénita en al menos 2 pacientes. Los pacientes con delección (de aproximadamente 1.4-1.65 Mb; chr1:152,511,593-153,993,103 (NCBI genome build 36)) también pueden presentar microcefalia, epilepsia, marcha atáxica, rasgos dismórficos severos en cara y DI. Esta región deleccionada comprende unos 30 genes codificantes, entre ellos el cluster de los genes de *efrina* (*EFNA1*, *EFNA3* y *EFNA4*), que son receptores tirosin-kinasa.

Delección 1q24-q25. Caracterizada por retraso en el crecimiento, microcefalia, manos y pies pequeños (con braquidactilia), facies dismórfica (orejas pequeñas, micrognatia, nariz corta y con punta bulbosa y DI severa). La región deleccionada crítica es de 1.9 Mb (chr1: 170,135,865-172,099,327, coordinadas hg18), y contiene 13 genes incluyendo *CENPL* y *DNM3*, que codifican para una proteína centromérica esencial para el funcionamiento del kinetocoro y la progresión mitótica y la reacción sináptica, respectivamente.

Delección 1q32.2-q32.3. Presentan rasgos dismórficos e hendiduras faciales debido a delección del gen *IRF6*, responsable del síndrome de Van der Woude. La delección es de aproximadamente 2.98 Mb, incluye 25 genes.

Delección 1q41-q42.12. Esta delección se caracteriza por presentar DI moderada-severa, a veces convulsiones, anomalía de Pelger-Huët (alteración leucocitaria), paladar hendido y labio leporino y agenesia de cuerpo calloso. Además presenta hipoglucemia, 13 pares de costillas y micropene. El gen *DISP1*, en la ruta de *sonic hedgehog*, ha sido propuesto como el responsable de las alteraciones de la línea media en esta delección. Las delecciones tienen un tamaño de 777 kb a 6.87 Mb. Se ha sugerido asimismo que la delección de 1q42 en pacientes con age-

nesia de cuerpo calloso podría ser un síndrome de delección contigua en 1q41y q42 [5].

Delección 1q43-q44. Microcefalia, anomalías del cuerpo calloso, convulsiones, DI y anomalías del lenguaje. La delección del gen *AKT3* parece estar implicada en pacientes con microcefalia y las de otros 3 genes (*FAM36A*, *C1ORF199* y *HNRNPU*) con el fenotipo epiléptico.

CROMOSOMA 2

Delección 2p14-p15. DI, alteraciones del lenguaje, rasgos dismórficos leves, hipoacusia, y microcefalia relativa. La delección es de aproximadamente 2.23-2.84 Mb con una región mínima de solapamiento de 10 genes.

Delección 2p15-p16.1. DI, TEA y rasgos dismórficos. Se han descrito aproximadamente unos 8 pacientes por tres grupos diferentes. Los genes *OTX1* y *XPO1* se han relacionado con TEA. También se han observado pacientes con retraso en el crecimiento pre y postnatal, microcefalia y ptosis de ambos párpados. Las delecciones van desde 2.6 Mb a 3.2 Mb.

Delección 2q13. Presentan alteraciones del SNC, con alteración cortical y síndrome de Joubert. Se asocian con alteración del gen *NPHP1*.

Delección/Duplicación 2q23.1. Convulsiones, alteraciones del lenguaje, ataxia, talla baja, DI y rasgos dismórficos (braquicefalia, implantación anterior del pelo, nariz corta, hipertelorismo, labio inferior evertido, lengua gruesa, braquitelefalangia, clinodactilia e hipertricosis). Las delecciones incluyen al gen *MBD5* implicado en la fisiopatología de las convulsiones. También presentan conductas estereotipadas similares al Síndrome de Rett o al Síndrome de Angelman. Las microduplicaciones presentan DI, hipotonía, TEA. Incluyen *MBD5*, *ACVR2A*, *ORC4L*, *EPC2*, *KIF5C*, *MIR1978*, *LYPD6B*, y *LYPD6*. [6].

Delección 2q31.1-q31.2. Monodactilia, ectrodactilia, braquidactilia y clinodactilia con o sin duplicación de ambos halluces, con alteración del cluster de HOXD. Las mutaciones en *HOXD13* y *HOXD10* se asocian a malformaciones de los miembros. A veces pueden presentar DI; microcefalia y retraso en el crecimiento.

Delección 2q32-33.1. DI, retraso en el aprendizaje, retraso en el crecimiento, pelo ralo y escaso, dificultades en la alimentación paladar hendido/labio leporino y rasgos dismórficos múltiples. La haploinsuficiencia de *SATB2* se ha sugerido como responsable de la mayoría de los hallazgos. Las delecciones son entre 35 kb a 10.4 Mb [7, 8].

Delección 2q37. Fenotipo de Síndrome de Albright o similar a la osteodistrofia hereditaria.

CROMOSOMA 3

Delección 3p21.31. Presentan ceguera central, anomalías del SNC, DI y labio leporino. La delección es de 3.1 Mb, incluyendo alrededor de 80 genes.

Delección 3p11.2-p12.1. Incluye la delección de *POU1F1*, *CHMP2B*, y *VGLL3*. Los pacientes presentan alteraciones de las hormonas hipofisarias e hipotalámicas similares al Síndrome de Laron, pero sin respuesta al tratamiento con GH.

Delección 3q13.31. DI, sobrecrecimiento postnatal, genitales hipoplásicos (en varones) y rasgos faciales reconocibles, consistentes en filtrum corto y labios protuyentes. La delección es de 580 kb e incluye los genes *DRD3* y *ZBTB20* como candidatos.

Delección/Duplicación 3q29. Dismorfias faciales, TAE, alteraciones psiquiátricas (enfermedad bipolar), DI y ACM (paladar hendido, cardiopatías congénitas). Se han descrito casos de pacientes con delección y padres con delecciones en mosaico. La microduplicación se caracteriza por DI moderada, rasgos dismórficos y anomalías musculoesqueléticas. El tamaño mínimo es de 1.73 Mb.

CROMOSOMA 4

Delección 4q21. Retraso en el crecimiento, DI y ausencia de lenguaje. La región de solapamiento de las delecciones descritas es de 1.37 Mb y contiene 5 genes: *PRKG2*, *RASGEF1B*, *HNRNPD*, *HNRPDL* y *ENOPH1*. Se han sugerido los genes *PRKG2* y *RASGEF1B* como los responsables del fenotipo.

Delección 4q21.3. Los pacientes presentan DI, facies dismórfica, hipotonía y talla baja.

Delección 4q34.1-q35.2. Fenotipo similar a la delección 22q11.2 o síndrome velocardiofacial.

CROMOSOMA 5

Delección 5q14.3-q15. DI tardía, epilepsia, hipotonía, hoyuelos en la región yugular. Los pacientes presentan características clínicas de Síndrome de Rett atípico. El gen comprometido es el *MEF2C*.

Delección 5q35.2-q35-3. La delección es de 1.63 Mb e incluye en algunas ocasiones *NSD1*, el gen responsable del Síndrome de Sotos. Los pacientes presentan además del fenotipo Sotos, paladar hendido, retraso en el lenguaje, DI y macrocefalia.

CROMOSOMA 6

Delección 6p25. Presentan alteraciones de la sustancia blanca del SNC, DI, hipotonía, facies con dismorfias, hipoacusia, talla baja, anomalía de Axenfeld-Rieger y válvula aórtica bicúspide.

Delección 6q13-q14. DI, anomalías del tejido conectivo, La delección común es de 3.7 Mb, que incluye 16 genes, entre ellos el *COL12A1*, un buen candidato para la anomalía del tejido conectivo.

Delección 6q14.1-q15. Obesidad, DI y unos rasgos fenotípicos faciales típicos. La delección recuerda en parte al fenotipo de los pacientes con síndrome de Prader-Willi. La haploinsuficiencia del gen *SIM1* se sugiere como responsable del fenotipo.

Delección 6q16.1. Presentan DI y facies característica. Esta delección incluye el gen (*ephrin receptor 7*; *EPHA7*) que tiene implicaciones en el desarrollo cortical.

Delección 6q25. Sobre todo con DI, pero también pueden presentar aplasia del bulbo olfatorio y anosmia. La delección compromete el gen *ARID1B*, miembro del complejo SWI/SNF de remodelación de cromatina. Algunos pacientes con DI presentan mutaciones puntuales de este gen.

Delección 6q25.2-q25.3. Microcefalia, DI, hipoacusia y rasgos dismórficos. El segmento de delección común en 4 pacientes es de 3.52 Mb.

CROMOSOMA 7

Delección 7p14.1. Caracterizado por polisindactilia, hipertelorismo y microcefalia, con fenotipo similar a la polisindactilia de Greig, ya que deleciona el gen *GLI3*.

Duplicación 7p22.1. Retraso en el lenguaje y características faciales reconocibles. La duplicación es de 1.7 Mb. Macrocefalia, hipertelorismo ocular, orejas de implantación baja. Quince genes están implicados en el segmento duplicado.

Duplicación 7q11.23. Es la duplicación recíproca de la delección del Síndrome de Williams. Los pacientes presentan retraso en el lenguaje, epilepsia, DI, cejas rectas y pobladas, y TEA.

Delección 7q11.23. Es una delección distal a la región delecionada en el S. de Williams-Beuren. Son recurrentes las delecciones de 1.2 Mb que incluyen los genes *Huntingtin-interacting protein 1* (HIP1) y *tyrosine 3-monooxygenase/tryptophan 5-monooxygenase activation protein gamma* (YWHAG). La delección de *HIP1* parece ser suficiente para causar DI.

Delección 7q21.3. Mioclonías, distonía, DI y psicosis. Se identifican 2 regiones distintas, de 455 y 496 kb que son críticas para la DI, donde está el gen *LOC253012* (*HEPACAM2*).

Delección 7q22.2-q22.3. Sobrecrecimiento, retraso en la edad ósea, epilepsia, DI, facies peculiar, hipoplasia de cuerpo calloso, cisterna magna gigante e hipoplasia cerebelosa. La delección es de 3.2 Mb, incluyendo 15 genes cuatro de ellos implicados en el ciclo celular (*SRPK2*, *MLL5*, *RINT1* y *LHFPL3*).

Delección 7q33-q35. Retraso en el lenguaje, DI. La delección incluye *CNTNAP2* que previamente se ha hallado como responsable de TEA y trastornos del lenguaje.

CROMOSOMA 8

Delección 8p21. DI y trastornos de conducta, con algunos hallazgos que recuerdan el TEA.

Duplicación 8q12. La duplicación incluye *CHD7*. Presentan hipotonía, DI y fallo de crecimiento, don anomalía de Duane, malformación de Mondini, hipoacusia, malformaciones del conducto auditivo externo y CIV.

Delección 8q21.11. DI, cara redonda con mejillas llenas, ptosis palpebral, malformaciones oculares, nariz hipoplásica, filtrum y vermillion anormal y anomalías mínimas de las manos (camptodactilia, sindactilia). La región mínima de solapamiento es de 539.7 kb, que incluye 3 genes, entre ellos el *Zinc Finger Homeobox 4* (*ZFH4*).

Delección 8q22.1. El fenotipo es similar al Síndrome de la máscara de Nablus. DI, trastornos del lenguaje y rasgos dismórficos típicos. La delección es de 1.6 Mb.

Delección 8q22.2. Características faciales típicas, DI, lenguaje ausente, convulsiones, retraso del crecimiento y hernia diafragmática en algunos casos. La delección mínima es de 3.87 Mb (100.69 to 104.56 Mb; hg18) comprendiendo al menos 25 genes.

CROMOSOMA 9

Delección 9q22.3. DI, disartria, craneosinostosis de la metópica, hidrocefalia, macrosomía.

Delección 9q34 (Síndrome de Kleefstra). DI; trastornos de la conducta, hipotonía, epilepsia, cardiopatía congénita, defectos renales. Debido a delección o mutación puntual del gen *EHMT1*. Se ha comunicado casos con mosaicismos en los padres de pacientes afectados.

CROMOSOMA 10

Delección 10q22-q23. Los pacientes presentan sobre todo cardiopatía congénita, con o sin DI. Se ha sugerido que la haploinsuficiencia del gen *BMPRI1A* es el candidato de los hallazgos cardíacos.

CROMOSOMA 11

Delección 11q13.1. Problemas de lenguaje, TEA, rasgos dismórficos, pulgares anchos y gastrinoma pancreático. La delección es de 0.57 Mb.

CROMOSOMA 12

Delección 12q13.11. DI severa, paladar hendido y miopía severa. La delección contiene 16 genes, entre ellos se hipotetiza que la haploinsuficiencia del gen *AMIGO2* es el responsable de la DI y la del *COL2A1* del paladar hendido y la miopía.

Delección 12q14. Microcefalia, talla baja con fenotipo similar al del Síndrome de Silver Russell, con o sin os-

teopoiquilosis, déficit de peso y trastornos del aprendizaje. El gen *HMG2* estaría implicado en el crecimiento.

Deleción 12q24.31. Fenotipo similar al del Síndrome de Beckwith- Wiedemann en el momento del nacimiento: hipoglucemia, macroglosia y sobrecrecimiento. La región delecionada contiene entre otros genes, como el *HNF1* (*homeobox A (HNF1A)*).

CROMOSOMA 14

Deleción 14q12-q22.1. DI, fallo en el crecimiento, microcefalia y características faciales reconocibles (hipertelorismo, pliegues epicánticos, cejas particulares, nariz deprimida, frente huidiza, trastornos del SNC, convulsiones, apneas, mioclonías y tendencias a infecciones.

Deleción 14q32.2. DI y muchas alteraciones fenotípicas en 2 pacientes no relacionados con idéntica deleción. Las deleciones están mediadas por repeticiones de (TGG)(n).

Deleción 14q32.33. Dismorfias faciales mínimas y DI. La deleción afecta un fragmento pequeño de 0.3Mb y 6 genes incluyendo *NUDT14*, *BRF1*, *BTBD6*, *PACS2*, *MTA1* y *TEX22*.

CROMOSOMA 15

Deleción 15q11.2. DI, trastornos del lenguaje, problemas de conducta, TEA y convulsiones. La deleción está entre las regiones BP1 y BP2 de la porción proximal del cromosoma 15 que contiene 4 genes (*TUBGCP5*, *NIPA1*, *NIPA2* y *CYFIP1*) no sometidos a imprinting.

Deleción 15q13.2-q13.3. Fenotipo similar al síndrome de Angelman, con TEA, epilepsia y trastornos de conducta.

Deleción 15q13.3 Epilepsia, DI, trastornos psiquiátricos (trastorno bipolar), hipotonía severa, y anomalías del EEG, disfunción retiniana y encefalopatía. Uno de los genes implicados parece ser el gen *CHRNA7* [9].

Deleción 15q14. Malformación de Dandy-Walker, DI, macrocefalia, miopía y braquitefalia.

Deleción 15q21.1-q21.2. Características clínicas similares al Síndrome de Marfan y DI. Las deleciones afectan al gen *FBN1*.

Deleción 15q24. Retraso de crecimiento, DI, características faciales (cara larga, con implantación anterior del cabello, pliegues epicánticos, hipertelorismo, filtrum largo y labio inferior grueso. Otros hallazgos son TEA, hipotonía, problemas de conducta, hipoacusia hernias y déficit de GH. La mayoría de las deleciones tienen puntos de rotura en 5 LCRs (LCR15q24A, -B, -C, -D, and -E) La región mínima de solapamiento tiene 1.2 Mb entre LCR15q24B y LCR15q24C. Los genes candidatos dentro de esta deleción son *CYP11A1*, *SEMA7A*, *CPLX3*, *ARID3B*, *STRA6*, *SIN3A* y *CSK*.

Deleción 15q24.1. Quistes múltiples del cuerpo caloso, DI, micropene y estrabismo. La deleción es de 3.1 Mb.

Deleción 15q24.3-q25.2. Paladar hendido con o sin labio leporino e hipotonía.

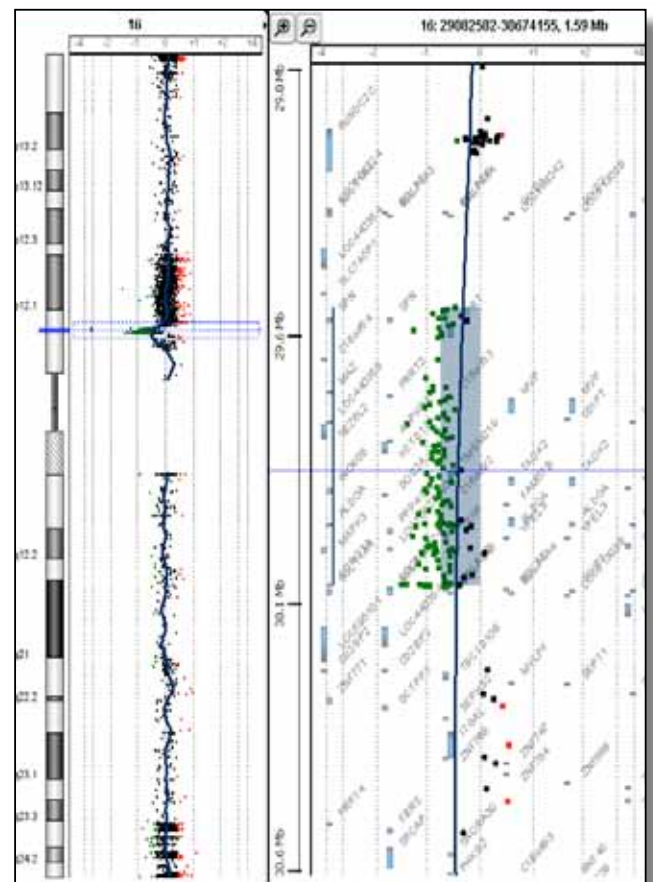
Deleción 15q26. Principalmente los pacientes presentan talla baja, debido a haploinsuficiencia del gen *IGF1R*.

Deleción 15q26.1. Epilepsia intratable, DI y retraso en el crecimiento.

CROMOSOMA 16

Deleción/Duplicación 16p11.2. La deleción se caracteriza por DI TEA, epilepsia y otros hallazgos menos frecuentes como obesidad, microftalmia, coloboma del nervio óptico, anomalías renales y de las vías urinarias, enfermedad de Hirschsprung, fibroelastosis endocárdica y hemivértabras (Figura 1). La duplicación se asocia con autismo, DI, esquizofrenia y trastornos del SNC [10].

FIGURA 1. ARRAY CGH PARCIAL EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 16P11.2.



Deleción 16p11.2-p12.2. Anomalías faciales mínimas, trastornos del lenguaje, infecciones óticas frecuentes y DI. Debe distinguirse de la deleción proximal (véase la inmediatamente anterior).

Delección 16p12.1. DI, y fenotipo conductual anómalo, con alteraciones de la conducta. Es una delección de 520-kb.

Delección 16q12. DI severa, dismorfias craneofaciales, anomalías congénitas cerebrales y de miembros y cardiopatía congénita.

Delección/Duplicación 16q22.1. La delección presenta DI y cáncer de mama lobular. La delección es de 0.24Mb y afecta 3 genes (*ZFP90*, *CDH3* y *CDH1*). *ZFP90* se expresa en cerebro y se cree responsable de la DI, mientras que *CDH1* podría ser el responsable del cáncer. La duplicación se caracteriza por epilepsia y problemas de aprendizaje.

Delección 16q24.1. Presentan característicamente hipertensión pulmonar y persistente en el recién nacido y a veces canal atrioventricular, estenosis ureteral y páncreas anular. Las alteraciones del gen *FOXF1* serían las responsables de la displasia alveolar capilar y otras malformaciones.

Delección 16q24.3. DI, TAE, talla baja y anomalías faciales mínimas. Las delecciones implican al gen *ANKRD11* y causan el síndrome similar al KBG.

CROMOSOMA 17

Delección 17p13.1. DI, hipotonía y anomalías de las manos y pies, pero no con cáncer. Las microdelecciones afectan al gen *TP53*.

Delección/Duplicación 17p13.3. retraso en el crecimiento, DI y rasgos faciales anormales. La microduplicación incluye autismo y afecta una región de 72 kb que incluye un único gen (*YWHAE*). La microdelección a veces incluye el gen *CRK*, y otras veces *YWHAE* y/o *TUSC5*.

Delección/duplicación 17q11.2. La delección y la duplicación afecta la región de NF1. DI, dismorfias faciales y convulsiones.

Delección/duplicación 17q12. La delección presenta hernia diafragmática congénita y quistes renales y pulmonares. Existe un caso con síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser La delección es de 1.4-Mb, y afecta a 17 genes, incluyendo *AATF*, *ACACA*, *DDX52*, *DUSP14*, *GGNBP2*, *HNF-1B*, *LHX1*, *PIGW*, *SYNRG*, *TADA2A*, y *ZNHIT3*. La duplicación se caracteriza por TEA.

Delección/duplicación 17q21.31. Las delecciones presentan macrocefalia, DI; epilepsia, anomalías congénitas y dismorfias faciales, alteraciones de la hipófisis. Las alteraciones cutáneas se caracterizan por nevos, anomalías de la pigmentación de la piel similares al síndrome cardiofaciocutáneo. Otros hallazgos son dilatación de la raíz aórtica, subluxación articular, hipoacusia, otitis media recurrente y persistencia de las almohadillas digitales. Afectan al menos 6 genes incluyendo *STH* y *MAPT*.

Delección 17q22-q23.2. Microcefalia, quistes del conducto tiroideo, hipoacusia neurosensorial e hipertensión pulmonar. La pérdida incluye los genes *TBX2* y *TBX4* pero no *NOG*.

Delección/Duplicación 17q23.1-q23.2. La duplicación se ha asociado a pie cavo familiar. La duplicación afecta *TBX4* y *PITX1*. La delección presenta cardiopatía congénita y anomalías de los miembros.

Delección 17q23.2. Hipoacusia bilateral neurosensorial en dos pacientes aislados.

Delección/duplicación 17q24.2-q24.3. La duplicación presenta hipertricosis generalizada con hiperplasia gingival y la delección en general presenta menor hiperplasia gingival.

CROMOSOMA 18

Delección 18q12.3. La delección de 372 kb con haploinsuficiencia de *SETBP1* se asocia con DI y trastornos del lenguaje.

CROMOSOMA 19

Delección 19p13.11. Asocia hipoplasia pontocerebelosa y DI, y afecta *DDX39*, una helicasa. Otro paciente con una delección en esta región presentaba una pérdida de 1.1Mb afectando al gen *EPS15L1* y presentaba talla baja, DI, hipotonía severa, ataxia, pubarquia precoz y rasgos dismórficos.

Delección 19p13.12. Defectos de los arcos branquiales (mamelones preauriculares, estenosis del conducto auditivo), hipoacusia leve, y DI leve debido a una delección de 0,8 Mb. La delección se extiende de 15,300,338 a 16,064,271 (hg18; NCBI build 36.1). Un paciente con delección esta banda presentaba DI, obesidad e hipertricosis.

Delección/Duplicación 19p13.13. La delección se manifiesta por macrocefalia, sobrecrecimiento y alteraciones oftalmológicas y gastrointestinales. La duplicación presenta retraso en el crecimiento y microcefalia. La región mínima de solapamiento es de 311-340 Kb y tiene 16 genes incluyendo los genes *MAST1*, *NFIX* y *CALR*.

Delección 19p13.2. DI, rasgos faciales mínimos, convulsiones febriles. La delección es de 834.2kb e incluye 32 genes.

Delección 19q13.11. Presenta un síndrome de Blackfan-Diamond, retraso pre y postnatal, hábito longilíneo, microcefalia, hipospadias, signos de displasia ectodérmica y aplasia cutis vértex. La delección es de 750 kb y debido a haploinsuficiencia del gen *RPS19*.

CROMOSOMA 20

Delección 20p12.3. Paladar hendido/labio leporino, secuencia de Pierre-Robin, Síndrome de Wolff-Parkinson-

White y si se extiende afectando el gen *JAG1*, presenta Síndrome de Alagille. La delección compromete el gen *BMP2*.

Delección 20p13. Rasgos dismórficos, DI, epilepsia y braquidactilia.

Delección 20q13.33. Malformaciones severas de los miembros, anomalías esqueléticas, DI; retraso en el lenguaje, convulsiones y rasgos dismórficos mínimos. Los genes *ARFGAP1*, *CHRNA4* y *KCNQ2* han sido asociados al déficit neurológico.

CROMOSOMA 21

Delección 21q22. Dos pacientes con fenotipo similar y delecciones solapadas de la región 21q22. Presentaban problemas de conducta, ausencia de lenguaje, microcefalia, problemas de alimentación, regurgitación, obesidad orejas displásicas y mentón puntiagudo. Además presentan atrofia cerebral, cuerpo caloso adelgazado, epilepsia y CIV. Otro paciente presentaba microcefalia, DI, hipospadias y opacidad corneal.

CROMOSOMA X

Delección Xq11.11. DI, epilepsia, macrosomía, macrocefalia, talla alta y rasgos dismórficos. La delección incluye al gen *ARHGEF9*.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA: PATOGENIA Y MANEJO EN LA INFANCIA

Encarna Guillén Navarro

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

INTRODUCCIÓN

El término displasia ectodérmica (DE) engloba más de 200 enfermedades genéticas diferentes que tienen en común la afectación de al menos dos derivados ectodérmicos tales como el cabello, las uñas, los dientes o las glándulas sudoríparas. Pueden asociar, en ocasiones, otras anomalías en distintos órganos y tejidos.

La *displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH)* es la DE más frecuente, cuya prevalencia se estima en 1/5.000-10.000 recién nacidos vivos, y se caracteriza por hipotricosis (escasez de vello corporal y de pelo en cuero cabelludo), hipohidrosis (capacidad de sudoración disminuida), e hipodoncia (ausencia congénita de dientes). Las manifestaciones clínicas típicas también incluyen sequedad de la piel, los ojos, las vías respiratorias y las mucosas, presumiblemente por afectación de glándulas exocrinas. Pueden asociar rasgos faciales característicos como frente prominente, hiperpigmentación periorbitaria, arrugas bajo los ojos y labios gruesos.

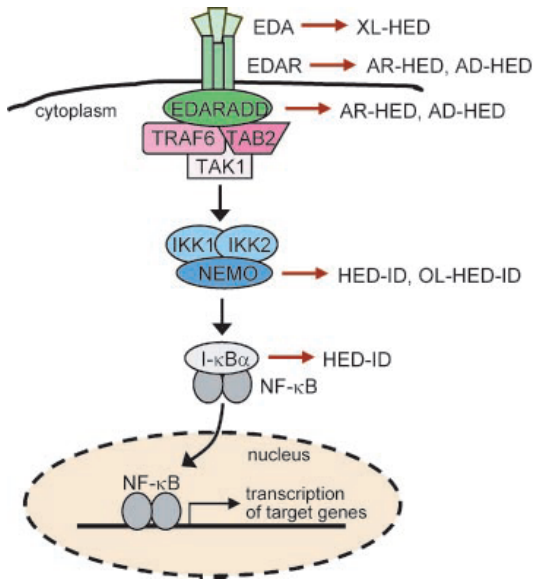
BIBLIOGRAFÍA

- Weise A, Mrasek K, Klein E, Mulatinho MV, Llerena JC Jr, Hardekopf D, et al. Microdeletion and Microduplication Syndromes. *J Histochem Cytochem* 2012 Mar 6. [Epub ahead of print].
- Rafati M, Seyyedaboutorabi E, Ghadirzadeh MR, Heshmati Y, Adibi H, Keihanidoust Z, et al. "Familial" versus "Sporadic" intellectual disability: contribution of common microdeletion and microduplication syndromes. *Mol Cytogenet* 2012 ;5:9.
- Vissers LE, Stankiewicz P. Microdeletion and microduplication syndromes. *Methods Mol Biol.* 2012;838:29-75.
- Deak KL, Horn SR, Rehder CW. The evolving picture of microdeletion/microduplication syndromes in the age of microarray analysis: variable expressivity and genomic complexity. *Clin Lab Med* 2011;4:543-64.
- Filges I, Röthlisberger B, Boesch N, Weber P, Wenzel F, Huber AR, et al. Interstitial deletion 1q42 in a patient with agenesis of corpus callosum: Phenotype-genotype comparison to the 1q41q42 microdeletion suggests a contiguous 1q4 syndrome. *Am J Med Genet A* 2010;152A:987-93.
- Jaillard S, Dubourg C, Gérard-Blanluet M, Delahaye A, Pasquier L, Dupont C, et al. 2q23.1 microdeletion identified by array comparative genomic hybridisation: an emerging phenotype with Angelman-like features? *J Med Genet* 2009;46:847-55.
- Rosenfeld JA, Ballif BC, Lucas A, Spence EJ, Powell C, Aylsworth AS, et al. Small deletions of *SATB2* cause some of the clinical features of the 2q33.1 microdeletion syndrome. *PLoS One* 2009;4:e6568.
- Urquhart J, Black GC, Clayton-Smith J. 4.5 Mb microdeletion in chromosome band 2q33.1 associated with learning disability and cleft palate. *Eur J Med Genet.* 2009;52:454-7.
- Shinawi M, Schaaf CP, Bhatt SS, Xia Z, Patel A, Cheung SW, et al. A small recurrent deletion within 15q13.3 is associated with a range of neurodevelopmental phenotypes. *Nat Genet* 2009;41:1269-71.
- Rosenfeld JA, Coppinger J, Bejjani BA, Girirajan S, Eichler EE, Shaffer LG, et al. Speech delays and behavioral problems are the predominant features in individuals with developmental delays and 16p11.2 microdeletions and microduplications. *J Neurodev Disord* 2010;2:26-38.

ETIOPATOGENIA

La DEH es una enfermedad genéticamente heterogénea. La forma más frecuente es la recesiva ligada a X (MIM #305100) secundaria a mutaciones en el gen *EDA1* (Xq12-q13.1), que codifica la ectodisplasia, un miembro de la familia de un factor de necrosis tumoral (TNF). Mutaciones en el receptor *EDA* codificado por el gen *EDAR* (2q11-q13) o en el dominio asociado a *EDAR* codificado por el gen *EDARADD* (1q42.2-q43) causan las formas de DEH autosómica dominante y recesiva. Hasta la fecha, se han descrito más de 100 mutaciones diferentes en *EDA1*, más de 30 en *EDAR* y varias en *EDARADD*. Recientemente también se han identificado pacientes de DEH con mutaciones en el gen *WNT10A* (2q35) con la misma frecuencia que en *EDAR*. Actualmente se estima que estos 4 genes explican más del 90% de los casos de DEH. Más recientemente se ha publicado un caso asociado a una delección en el gen *TRAF6*.

Estos genes actúan en la vía de señalización de un factor nuclear, NF-κB, que interviene en la morfogénesis ectodérmica: *EDA* (MIM # 300451) activa *EDAR* (MIM # 604095) y utiliza *EDARADD* (MIM # 606603) como un adaptador que interactúa con *TRAF6* facilitando la translocación de NF-κB al núcleo. Esta vía es necesaria para la iniciación, formación y diferenciación de los apéndices cutáneos.



- **Hipodoncia:** suelen aparecer tardíamente de 5 a 7 dientes, generalmente los caninos y primeros molares. Son más pequeños de lo habitual y de forma cónica. Las radiografías dentales son fundamentales para determinar el grado de hipodoncia y son muy útiles en el diagnóstico de individuos con afectación leve y portadoras de DEH ligada a X.



En nuestra casuística se incluyen más de 20 familias con mutaciones en EDA1 (la mayoría del tipo missense), 1 familia con mutaciones en EDAR y otra con mutaciones en WNT10A.

Las formas recesiva ligada a X (secundaria a alteraciones del gen EDA1) y autosómica recesiva (secundaria a alteraciones en los genes EDAR y EDARADD) son clínicamente indistinguibles. La forma autosómica dominante (ligada también a los genes EDAR y EDARADD) presenta sintomatología más leve. Los pacientes con mutaciones en el gen WNT10A se distinguen por presentar un fenotipo dental marcado sin rasgos faciales característicos.

A veces la historia familiar puede aclarar el modo de herencia y otras, especialmente si los casos son únicos en la familia, sólo la identificación del defecto genético.

CLÍNICA

1. La **DEH clásica** aparece en hombres con DEH ligada a X y en hombres y mujeres con la forma AR. Al nacimiento los recién nacidos pueden tener una piel fácilmente despegable como los postmaduros e hiperpigmentación periorbitaria. Durante la infancia puede existir irritabilidad e hipertermia inexplicada por la intolerancia al calor. El diagnóstico se suele realizar tras el retraso de la erupción dentaria, la ausencia de piezas dentarias y la forma cónica de los dientes. Por tanto, clínicamente se puede diagnosticar en la mayoría de afectados tras la infancia por estos tres *signos cardinales*:
 - **Hipotricosis:** el pelo en el cuero cabelludo es escaso, poco pigmentado y fino. Las anomalías microscópicas del pelo no tienen valor diagnóstico específico. El vello corporal también es escaso o ausente, sin embargo el vello púbico y el de la barba es normal.
 - **Hipohidrosis:** la capacidad de sudoración disminuida provoca hipertermia en respuesta al calor.

Otros signos de la DEH clásica son: Hiperpigmentación y arrugas periorbitarias, puente nasal aplanado, secreciones nasales espesas, hipoplasia maxilar, desarrollo asimétrico de los rebordes alveolares, voz ronca, piel fina, de apariencia frágil, secreción sebácea disminuida y ausencia de pliegues dérmicos.

El desarrollo psicomotor y pondo-estatural suele ser normal.

2. La **DEH leve** aparece en mujeres portadoras de la forma ligada a X y hombres y mujeres con la forma AD. Las mujeres portadoras pueden presentar cualquiera de los signos cardinales de forma más leve: escasez de pelo, disfunción sudorípara parcheada y algunos dientes ausentes, pequeños o cónicos. Además pueden tener mamilas poco desarrolladas y escasa producción de leche durante la lactancia. Los individuos con la forma dominante también presentan estas manifestaciones de forma leve, excepto la distribución sudorípara parcheada.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la DEH es clínico, por los signos señalados anteriormente. Es importante sospecharlo precozmente y es fundamental familiarizarse con los rasgos faciales para poder diagnosticarlo antes de la etapa de erupción dental y tomar las precauciones necesarias ante hipertermias en lactantes afectados.

Diagnóstico diferencial

Existen numerosos tipos de DE. Es imprescindible hacer un adecuado diagnóstico diferencial. La asociación de DE con otras anomalías como la displasia de uñas,

alteraciones de desarrollo, alteraciones sensoriales o inmunodeficiencias nos llevarían a considerar otros tipos de DE diferentes a la DEH que nos ocupa.

Estudio genético

Utilidad

- confirmar el diagnóstico clínico
- identificar portadores en la forma recesiva y ligada a X
- posibilitar diagnóstico prenatal y/o preimplantacional

Estrategia

Si la clínica es clásica y sigue un patrón ligado a X (hombres más afectados que mujeres y sin transmisión hombre-hombre): el gen EDA1 se debe analizar inicialmente.

Si la clínica es leve con un patrón AD, o clásica con un patrón sugestivo de AR, el gen EDAR se debe analizar en primer lugar, seguido de los otros genes implicados.

SEGUIMIENTO Y TRATAMIENTO

Evaluación al diagnóstico

Revisar la historia clínica y familiar.

Examen minucioso del afectado y otros posibles afectados o portadores en la familia.

En el niño afectado es importante realizar radiografía panorámica para valorar la afectación dental.

Tratamiento sintomático de las manifestaciones clínicas

Hipotricosis: desde fórmulas especiales y tratamientos específicos para el cuidado del pelo (ralo y áspero), hasta el uso de implantes o postizos.

- Hipohidrosis: hay que controlar adecuadamente las situaciones de hipertermia para minimizar las posibles consecuencias derivadas de la capacidad de sudoración disminuida. En temperaturas altas, los afectados tienen que tener acceso a líquidos frecuentes y ambiente fresco con aire acondicionado, o en situaciones de ejercicio, a chalecos refrigerantes y agua en spray. Esto debe ser conocido no sólo por la familia sino también por los educadores del niño para acondicionar todos sus ambientes cotidianos.
- Hipodoncia: el cuidado dental debe comenzar precozmente y realizarse cada 6-12 meses. En la medida que el cuidado sea adecuado se prevendrá la hipoplasia maxilar y la atrofia de las encías. En la infancia temprana a partir de los primeros años de vida, se recomiendan las prótesis dentales, que deben ser reemplazadas periódicamente. Posteriormente se sustituirán por prótesis dentales a partir de los siete años de vida, que mantienen la función y la estética. El enfundado de las piezas cónicas también contribuirán a mejorar estos aspectos. Pueden ser necesarios tratamientos de ortodoncia.
- Seguimiento por ORL por el espesamiento de secreciones en nariz y oídos (tapones de cera frecuentes).
- Para la piel, tratamientos específicos para la piel seca y el eczema.

- Apoyo psicológico, si precisan. Los aspectos psicológicos y emocionales, debido a las alteraciones del aspecto facial y la ausencia de dientes que tienen consecuencias estéticas y funcionales pueden ser un problema importante para estos pacientes.
- Asesoramiento genético en la edad reproductiva.

Actualmente no existe tratamiento específico todavía y el sintomático es el esencial, pero se ha desarrollado una proteína de reemplazo de EDA que ha sido eficaz en modelos animales. En humanos se tendría que administrar perinatalmente, hasta las primeras dos semanas de vida y para ello el diagnóstico precoz sería fundamental.

ASESORAMIENTO GENÉTICO

La DEH puede seguir tres patrones de herencia distinta: autosómica dominante, autosómica recesiva y recesiva ligada a X.

En la **forma autosómica dominante (AD)**, el individuo afectado tiene un riesgo del 50% de transmitir la enfermedad a su descendencia, independientemente del sexo. En cada individuo diagnosticado es importante el examen clínico de los padres y su estudio genético, en caso de haber identificado el defecto molecular en el niño, para distinguir entre un caso heredado o de novo y proporcionar adecuado asesoramiento a la pareja.

En la **forma autosómica recesiva (AR)**, los padres del individuo afectado tendrán un 25% de riesgo de tener un nuevo hijo afectado. El estudio genético será indispensable para identificar otros portadores en la familia.

En la **DEH ligada a X**, todas las hijas de un varón afectado serán portadoras y todos sus hijos serán sanos. El riesgo de una mujer portadora de transmitir la enfermedad a su descendencia será de un 50%, siendo éste el riesgo de que sus hijos varones estén afectados y de que sus hijas sean portadoras. La identificación de portadoras por métodos clínicos suele ser a veces impreciso y se prefiere el estudio genético siempre que sea posible.

El diagnóstico prenatal y/o preimplantacional será posible siempre y cuando se haya identificado el defecto molecular en la persona afectada.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- ¹ Aswegan AL, Josephson KD, Mowbray R, Pauli RM, Spritz RA, Williams MS. Autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia in a large family. *Am J Med Genet* 1997; 72:462-7.
- ² Bal E, Baala L, Cluzeau C, El Kerch F, Ouldin K, Hadj-Rabia S, et al. Autosomal dominant anhidrotic ectodermal dysplasias at the EDARADD locus. *Hum. Mutat* 2007; 28: 703-9.
- ³ Bayes M, Hartung AJ, Ezer S, Pispas J, Thesleff I, Srivastava AK, et al. The anhidrotic ectodermal dysplasia gene (EDA) undergoes alternative splicing and encodes ectodysplasin-A with deletion mutations in collagenous repeats. *Hum Mol Genet* 1998; 7:1661-9.
- ⁴ Casal M, Lewis J, Mauldin E, Tardivel A, Ingold K, Favre M et al. Significant correction of Disease after potnatal administration of recombi-

nant Ectodysplasin A in canine X-Linked Ectodermal Dysplasia. *Am J Hum Genet.* 2007; 81: 1050-6.

⁵ Chassaing N, Bourthoumieu S, Cossee M, Calvas P, Vincent MC. Mutations in EDAR account for one-quarter of non-ED1-related hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Hum Mutat* 2006; 27:255-9.

⁶ Chen Y, Molloy SS, Thomas L, Gambee J, Bachinger HP, Ferguson B, et al. Mutations within a furin consensus sequence block proteolytic release of ectodysplasin-A and cause X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2001; 98:7218-23.

⁷ Cluzeau C, Hadj-Rabia S, Jambou M, Mansour S, Guigue P, Mas-moudi S, et al. Only four genes (EDA1, EDAR, EDARADD, and WNT10A) account for 90% of Hypohidrotic/Anhidrotic Ectodermal Dysplasia cases. *Hum Mutat* 2011, 32:70-7.

⁸ Ezer S, Bayes M, Elomaa O, Schlessinger D, Kere J. Ectodysplasin is a collagenous trimeric type II membrane protein with a tumor necrosis factor-like domain and co-localizes with cytoskeletal structures at lateral and apical surfaces of cells. *Hum Mol Genet* 1999; 8:2079-86.

⁹ Gaide O, Schneider P: Permanent correction of an Inherited Ectodermal Dysplasia with Recombinant EDA. *Nat Med* 2003; 9: 614-8.

¹⁰ Guillén Navarro E, Ballesta Martínez MJ, López González V. Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. *Protoc Diagn Ter Pediatr.* 2010; 1: 13-17 (<http://www.aeped.es/documentos/protocolos-geneticadismorfologia-0>). Editorial Exlibris. ISSN: 2171-8172

¹¹ Headon DJ, Emmal SA, Ferguson BM, Tucker AS, Justice MJ, Sharpe PT, et al. Gene defect in ectodermal dysplasia implicates a death domain adapter in development. *Nature* 2001; 414:913-6.

¹² Kere J, Srivastava AK, Montonen O, Zonana J, Thomas N, Ferguson B, et al. X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein. *Nat Genet* 1996; 13:409-16.

¹³ Mauldin E, Gaide O, Schneider P, Casal M. Neonatal treatment with recombinant ectodysplasin prevents respiratory disease in dogs with x-linked ectodermal dysplasia. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A: 2045-9.

¹⁴ Moya-Quiles MR, Ballesta-Martínez MJ, López-González V, Glover G, Guillén-Navarro E. A compound heterozygous mutation in the EDAR gene in a Spanish family with autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Dermatol Res.* 2010 May; 302(4):307-10.

¹⁵ Munoz, F.; Lestringant, G.; Sybert, V.; Frydman, M.; Alswaini, A.; Frossard, P. et al. Definitive evidence for an autosomal recessive form of hypohidrotic ectodermal dysplasia clinically indistinguishable from the more common X-linked disorder. *Am. J. Hum. Genet* 1997; 61: 94-100.

¹⁶ Rouse C, Siegfried E, Breer W, Nahass G. Hair and sweat glands in families with hypohidrotic ectodermal dysplasia: further characterization. *Arch Dermatol* 2004; 140:850-5.

¹⁷ Shimomura Y, Sato N, Miyashita A, Hashimoto T, Ito M, Kuwano R. A rare case of hypohidrotic ectodermal dysplasia caused by compound heterozygous mutations in the EDAR gene. *J Invest Dermatol* 2004;123:649-55.

¹⁸ Wisniewski SA, Trzeciak WH. A rare heterozygous TRAF6 variant is associated with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Br J Dermatol.* 2012 Feb 1. doi: 10.1111/j.1365-2133.2012.10871.x. [Epub ahead of print]

OTRAS FUENTES CONSULTADAS

GeneReviews: <http://www.geneclinics.org/>

Asociación Española de Afectados de Displasia Ectodérmica (AADE): <http://www.displasiaectodermica.org/>

VIERNES 1 DE JUNIO, 11:15-12:45 h. SALA ALBÉNIZ

MESA REDONDA

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: ASPECTOS CLÍNICOS Y MOLECULARES

Moderador: Enrique Galán Gómez (Badajoz)

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: ACTUALIZACIÓN CLÍNICA

Vanesa López González

Unidad de Genética Médica. Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

La Osteogénesis Imperfecta (OI), también llamada enfermedad de los huesos de cristal, Enfermedad de Lobstein o Enfermedad de Porak y Durante, agrupa un conjunto de enfermedades del tejido conectivo resultantes, en su mayoría, de la alteración de la biosíntesis del colágeno tipo I. Su incidencia global estimada es de 1/20.000 recién nacidos vivos. Su característica fundamental es la fragilidad ósea, existiendo otras manifestaciones adicionales: escleras azuladas, dentinogénesis imperfecta,

hipoacusia, hiperextensibilidad articular, talla baja, deformidad esquelética... Su gran variabilidad fenotípica ha dado lugar a una subclasificación progresivamente creciente. En 1979, previo al conocimiento de las bases moleculares de la enfermedad, Sillence et al¹ llevaron a cabo una clasificación de la OI en 4 subtipos mayores, en función de sus manifestaciones clínicas, radiológicas, historia familiar y evolución natural. En 2004 y 2007 esta clasificación se expandió hasta alcanzar 8 subtipos, en base a estudios adicionales de histomorfometría ósea y genética molecular (tabla 1)². Aunque esta subclasificación de la enfermedad resulta en ocasiones útil en la aproximación al pronóstico y manejo de los pacientes, no siempre es posible, debido al solapamiento de las características entre los diferentes subtipos.

Type	Clinical severity	Typical features	Typically associated mutations*
I	Mild non-deforming osteogenesis imperfecta	Normal height or mild short stature; blue sclera; no dentinogenesis imperfecta	Premature stop codon in COL1A1
II	Perinatal lethal	Multiple rib and long bone fractures at birth; pronounced deformities; broad long bones; low density of skull bones on radiographs; dark sclera	Glycine substitutions in COL1A1 or COL1A2
III	Severely deforming	Very short; triangular face; severe scoliosis; greyish sclera; dentinogenesis imperfecta	Glycine substitutions in COL1A1 or COL1A2
IV	Moderately deforming	Moderately short; mild to moderate scoliosis; greyish or white sclera; dentinogenesis imperfecta	Glycine substitutions in COL1A1 or COL1A2
V	Moderately deforming	Mild to moderate short stature; dislocation of radial head; mineralised interosseous membrane; hyperplastic callus; white sclera; no dentinogenesis imperfecta	Unknown
VI	Moderately to severely deforming	Moderately short; scoliosis; accumulation of osteoid in bone tissue, fish-scale pattern of bone lamellation; white sclera; no dentinogenesis imperfecta	Unknown
VII	Moderately deforming	Mild short stature; short humeri and femora; coxa vara; white sclera; no dentinogenesis imperfecta	Unknown

*May or may not be detectable in a given patient.

Table 1: Expanded Sillence classification of osteogenesis imperfecta

El diagnóstico de esta enfermedad es eminentemente clínico y radiológico. El análisis bioquímico del colágeno tipo I en fibroblastos de piel puede ser útil como un primer paso, previo al estudio molecular. El colágeno tipo I cuantitativamente reducido sugiere OI tipo I, identificándose colágeno cualitativamente alterado en el resto de subtipos de la enfermedad³ (sensibilidad diagnóstica del 87% en formas no letales y del 98% en formas letales⁴).

Se trata de una enfermedad con heterogeneidad genética. La mayoría de formas de OI presentan un patrón de herencia autosómico dominante, con penetrancia completa y expresividad variable inter e intrafamiliar. El estudio molecular de los genes COL1A1 y COL1A2 identifica mutaciones en el 85-90% de pacientes con OI (detección de mutaciones: 100% tipo I, 98% tipo II, 60-70% tipo III, 70-80% tipo IV). La mayoría de pacientes presentan mutaciones de novo⁵.

Las formas de OI con patrón de herencia autosómico suponen aproximadamente el 5% de los casos, habiéndose identificado mutaciones en distintos genes a la fecha: CRTAP, LEPRE1, SERPINF1, SERPINH1, SP7, FKBP10, BMP1, PLOD2, PPIB y otros por identificar⁶ (*la base molecular de la enfermedad será presentada en esta mesa redonda por el Dr. V. L. Ruíz Pérez*).

La identificación del defecto molecular posibilita el diagnóstico genético prenatal y/o preimplantacional. Es fundamental un correcto asesoramiento genético y reproductivo familiar en una unidad especializada.

Existe un elevado número de enfermedades con fragilidad ósea (tabla 2)³ y/o disminución de la densidad ósea. Muchas de ellas presentan características clínicas compartidas con la OI, planteando en ocasiones gran dificultad en el diagnóstico diferencial. Intraútero se deben considerar

entidades como la Hipofosfatasa, Displasia Tanatofórica, Displasia Campomélica y Acondrogénesis entre otras. En la infancia debemos tener en cuenta el Sd. Bruck, Sd. Osteoporosis-Pseudoglioma, Sd. Cole-Carpenter, Denti-

nogénesis Imperfecta o maltrato infantil entre una larga lista⁷. *En la ponencia se abordará el diagnóstico diferencial mediante casos clínicos ilustrativos.*

TABLA 2. OTRAS ENTIDADES CON FRACTURAS RECURRENTES.

Antley-Bixler syndrome	Idiopathic juvenile osteoporosis
Calvarial doughnut lesions with bone fragility	Jaffe-Campanacci syndrome (125)
Camurati-Engelmann syndrome	Lipodystrophy type Nasu-Hakola (123)
Child abuse (173,221)	Maffucci syndrome
Cole-Carpenter dysplasia	Metaphyseal dysplasia Jansen type
Cutis laxa (different types)	Megepiphyseal dysplasia (OSMED)
Dermatosparaxis	Nemaline myopathy
Dysosteosclerosis	Ollier enchondromatosis
Ehlers-Danlos syndrome + osteogenesis imperfecta	Osteofibrous dysplasia (169)
Epidermal nevus syndrome	Osteopetrosis
Gaucher disease	Osteoporosis-pseudoglioma syndrome
Geroderma osteodysplastica	Pena-Shokeir syndrome
Hajdu-Cheney syndrome	Progeroid syndromes
Hyper IgE syndrome	Pyknodysostosis
Hyperparathyroidism (neonatal type)	Pyle disease
Hyperphosphatasia	Rubinstein-Taybi syndrome
(Pseudo)hypophosphatasia	Schwartz syndrome
	Yunis-Varón syndrome

El objetivo del seguimiento y tratamiento es minimizar las fracturas y conseguir la máxima funcionalidad, siendo preciso el abordaje interdisciplinar con tratamiento ortopédico, rehabilitador, médico,... Los pacientes requieren control auditivo, evaluación dental periódica, atención a signos neurológicos de alarma (afectación basilar),... El diagnóstico precoz de la enfermedad contribuirá al pronto inicio de un tratamiento integral. El tratamiento con Pamidronato intravenoso cíclico ha demostrado efectividad en el aumento de la densidad mineral ósea, reducción del número de fracturas, disminución de parámetros de resorción ósea y mejora de la calidad de vida de los pacientes (protocolo de administración de *Glorieux et al*, con dosis total anual de 9 mg/kg, en ciclos de 3 días consecutivos, cada 2, 3 o 4 meses según edad)⁸. Algunas cuestiones como la duración óptima del tratamiento, efectos secundarios a largo plazo o la alternativa del tratamiento oral están aún por dilucidar. Otras terapias como el trasplante de médula ósea / células mesenquimales, terapia celular y génica se encuentran aun en investigación.

BIBLIOGRAFÍA

- Sillence DO. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet* (1979) 16, 101-116.
- Rauch F, Glorieux FH: Osteogenesis imperfecta. *Lancet* (2004) 363:1377-1385.
- Hennekam R, Krantz I, Allanson J. Syndromes affecting bone: disorders with decreased bone density. *Gorlin's syndromes of the head and neck*. Oxford University Press. New York. 2010; 219-241.
- Wenstrup RJ. Distinct biochemical phenotypes predict clinical severity in nonlethal variants of osteogenesis imperfecta. *Am J Hum Genet* (1990) 46, 975-82.
- Genereviews. Osteogenesis imperfecta. www.ncbi.nlm.nih.gov/Genereviews.
- Van Dijk FS. EMQN best practice guidelines for the laboratory diagnosis of osteogenesis imperfecta. *Eur J Hum Genet* (2012) 20, 11-19.
- Basel. Osteogenesis imperfecta: Recent findings shed new light on this once well-understood condition. *Genet Med* (2009) 11(6), 375-385.
- Glorieux FH. Experience with bisphosphonates in osteogenesis imperfecta. *Pediatrics* (2007) 119, 163-165.

GENES MUTADOS EN OSTEÓGENESIS IMPERFECTA RECESIVA

Victor L Ruiz-Perez

Instituto de Investigaciones Biomédicas de Madrid (CSIC-UAM)

La osteogenesis imperfecta (OI) es un trastorno genético asociado a mutaciones en genes que intervienen en la síntesis o maduración del colágeno de tipo I. Aunque la gran mayoría de casos de OI presentan un patrón de herencia autosómica dominante y portan mutaciones en *COL1A1* o *COL1A2*, existe un porcentaje bajo de casos

con herencia autosómica recesiva (OI-AR) originados por mutaciones en un número creciente de loci.

Entre las causas de OI-AR se encuentran mutaciones en genes involucrados en la modificación postraduccional o secreción del colágeno tipo I, y mutaciones en genes necesarios para la diferenciación de los osteoblastos. Aquí revisamos las causas genéticas que conducen a OI-AR y mostramos los estudios realizados por un consorcio hispano-egipcio integrado por nuestro grupo, los cuales han dado como resultado la identificación de dos nuevos genes responsables de AR-OI: *Osterix/SP7* y *BMP1*.

VIERNES 1 DE JUNIO, 09:00-10:00 h. SALA ANDALUCÍA 1

MESA REDONDA

DIAGNÓSTICO DE LOS EIM MEDIANTE CRIBADO

EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD METABÓLICA EN EL RECIÉN NACIDO

María Luz Couce Pico

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Aunque en los últimos años se han hecho importantes progresos en el tratamiento de los Errores Innatos del Metabolismo (EIM), no cabe duda que aún en el momento actual muchos de los EIM que cursan con alteraciones clínicas presentan una evolución natural muy tórpida con graves consecuencias en los pacientes afectados, los cuales incluyen retraso mental moderado a severo, discapacidades físicas, coma y muerte precoz/prematura. Estos efectos negativos pueden ser evitados o significativamente disminuidos si se hace un diagnóstico precoz y se instaura un programa terapéutico o preventivo.

El poder detectar en el neonato un EIM cuando aún está sin sintomatología clínica juega y ha jugado un papel determinante en el pronóstico de estos pacientes. El cribado neonatal encaminado al diagnóstico precoz de los errores innatos del metabolismo ha demostrado ser eficaz, eficiente y efectivo tanto desde el punto de vista del diagnóstico como desde el de la sanidad pública y del de la rentabilidad económica. Actualmente está implementado en mayor o menor grado en la gran mayoría de los países industrializados.

Este cribado se inició hace menos de medio siglo para la fenilcetonuria. Desde la década de los 90, a raíz de los hallazgos de Millington [1], la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) ha ido incorporándose gradualmente en los programas de cribado neonatal de muchos países. Es la herramienta más poderosa que ha aparecido en los últimos 20 años en el campo del diagnóstico neonatal de los ECM por tratarse de un sistema de gran versatilidad, sensibilidad y alta capacidad de análisis que ha permitido ampliar el cribado al realizar la medida simultánea de varios metabolitos y hacer casi realidad el concepto ideal para el cribado de: 1 muestra @ 1 análisis @ múltiples diagnósticos [2].

El poder detectar un EIM en el período neonatal por cribado ha supuesto:

- Conocimiento real de la prevalencia de muchas enfermedades que nos era desconocida, al posibilitar la ob-

servación de un mayor número y real de EIM en comparación con el período anterior a su utilización. Así, en la literatura se ha comprobado que hay entidades, como la deficiencia de la -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos de cadena media, que tienen una prevalencia casi similar a la la fenilcetonuria o incluso mayor en algunos países. Asimismo que la aciduria orgánica más frecuentemente detectada es la metilcrotonilglicinuria [3,4].

- En Galicia las entidades más frecuentemente diagnosticadas tras la instauración del cribado son las hiperfenilalaninemias (1/4040), deficiencia de MCAD (1/19900) y galactosemias (1/19100). Las 2 primeras son también las más frecuentemente encontradas en otros Centros como en Portugal, Carolina del Norte y otros países del entorno europeo, no así la galactosemia que en nuestro medio se busca de forma específica. Comprobamos igualmente una mayor incidencia de déficit de biotinidasa (1/30.023), de aciduria glutárica tipo 1 (1/35.027) y de enfermedad de la orina de jarabe de arce (1/52.541) que la reflejada en la literatura [5].
- En la tabla 1 se refleja la frecuencia de algunas alteraciones metabólicas detectadas en el período neonatal por cribado en España, son datos publicados de Galicia y Murcia [4, 5].

TABLA 1. PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS POR CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA (DATOS DE GALICIA Y MURCIA).

	Frecuencia Galicia	Frecuencia Murcia
Hiperfenilalaninemia	1 / 6.005	1 / 4.773
PKU	1 / 12.363	1 / 14.319
Jarabe de Arce	1 / 52.541	1 / 71.595
Déficit de biotinidasa	1 / 30.023	1 / 71.595
Galactosemia	1 / 19.106	-
Aciduria glutárica I	1 / 35.027	1 / 71.595
MCAD	1 / 19.994	1 / 23.865
Tirosinemia I	1 / 105.082	1 / 71.595

- Un mejor conocimiento de la historia natural de algunas enfermedades raras, lo cual nos permitirá poder establecer tratamientos más efectivos. Por ejemplo con respecto a la deficiencia de la -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos, el cribado ha supuesto una reducción significativa de la morbilidad y mortalidad de estas enfermedades; muchos al diagnóstico están asintomáticos y se identifican formas más moderadas que puede que no desarrollen síntomas clínicos a lo largo de su vida, como en el déficit de MCAD, VLCAD. Frente a esto hay algunas formas, como la deficiencia de proteína trifuncional de comienzo neonatal, que a pesar de su diagnóstico precoz se asocia a una elevada mortalidad.
 - Por supuesto evitar o prevenir el desarrollo de síntomas muy discapacitantes o incluso letales al iniciar el tratamiento precoz.
 - Un ejemplo es la aciduria glutárica tipo 1, cuyo debut clínico es generalmente en la primera infancia con una crisis de encefalopatía aguda, que provoca destrucción y necrosis de los ganglios basales y que tiene como consecuencia una gran disfunción neurológica. En cambio el diagnóstico y tratamiento temprano se asocia en general a una evolución neurológica favorable, por lo que su identificación precoz constituye un reto diagnóstico [6].
 - Otro ejemplo es la tirosinemia tipo 1, en la que el tratamiento con Nitisinona mejoró considerablemente el pronóstico de esta enfermedad y el riesgo de desarrollo de hepatocarcinoma es mucho menor si se diagnostican por cribado y se instaura un tratamiento precoz [7].
 - O la homocistinuria clásica, por déficit de Cistationina-sintasa, donde muchos de los que no son diagnosticados por cribado presentan ya al diagnóstico luxación del cristalino, miopía severa e incluso en algunos la detección es por las alteraciones vasculares. Con un tratamiento controlado desde el período neonatal se espera que no desarrollen ninguno del cortejo de esta sintomatología.
 - Detección de enfermedades que, aunque no cumplen los criterios clásicos de inclusión en programas de cribado, su detección precoz puede evitar a las familias una "odisea" diagnóstica posterior de la enfermedad de su hijo. Ello sin contar el coste sanitario que supone el buscar enfermedades mal conocidas.
 - Las muestras son diagnósticas muy precozmente, desde las 24 a 48 horas después de la toma de alimento. Esto puede ser muy importante a la hora de diagnosticar y tratar los procesos graves de tipo intoxicación de debut neonatal, como acidurias orgánicas y defectos del ciclo de la urea. Aún así en algunos casos ya presentan sintomatología previa a su detección, pero el cribado puede contribuir a acelerar su diagnóstico. El cribado ampliado se lleva a cabo en Galicia desde el año 2000 y en la última década presentaron síntomas clínicos previo al diagnóstico del cribado el 6.6% de los pacientes (9/137) [5,8].
 - Permite realizar consejo genético de las patologías detectadas. En el 95% son procesos de herencia autosómica recesiva en que los padres son portadores y tienen la probabilidad de un 25% de tener un hijo afectado en cada embarazo. Hoy en día es posible realizar diagnóstico prenatal en la gran mayoría de estas entidades.
 - Aunque con el conocimiento mayor de la historia natural de las enfermedades metabólicas hay menos dudas al respecto, se planteó en algunos procesos la duda de si tratar o no a algunos Pacientes con determinadas entidades y que están asintomáticos inicialmente. Esto ha sucedido por ejemplo:
 - En la deficiencia parcial de biotinidasa, aunque hoy en día se aconseja pautar una dosis semanal de biotina de 5 mg [9].
 - En la metilcrotonilglicinuria diagnosticada por cribado y que se mantienen asintomáticos. Al conocer mejor la historia natural de esta entidad ya se conoce que algún paciente diagnosticado por cribado sufrió descompensación metabólica al dejar el tratamiento de base y hoy en día un tratamiento de base sin exceso de proteínas, biotina y carnitina según los niveles de ésta es aconsejado en todos estos pacientes.
 - En el déficit de MCAD diagnosticado por cribado. Está establecido hoy en día que en estos casos se debe evitar el ayuno prolongado y de manera especial cuando presentan infecciones concomitantes, y suplementar con carnitina si la carnitina libre es inferior a 12µM.
 - También ha hecho posible la ampliación del conocimiento biomédico sobre distintas enfermedades metabólicas, en lo que se refiere a su heterogeneidad genética y fenotípica, ya que se descubren deficiencias metabólicas en progenitores, de hijos afectos o también de hermanos afectos que no habían presentado manifestaciones clínicas.
 - En ocasiones se diagnostican Errores Innatos del Metabolismo en las madres, a través de las alteraciones encontradas en el cribado neonatal de sus hijos. Así, en algunos casos se detectan alteraciones transitorias que pueden resultar de un déficit congénito en la madre no diagnosticado, como por ejemplo la deficiencia del transportador de carnitina que se ha diagnosticado alguna vez en madres cuyos hijos presentan un déficit transitorio de carnitina. También por ejemplo una elevación de la acilcarnitina C3 la podemos observar a veces si la madre tiene deficiencia de vitamina B₁₂. O en nuestro Centro el caso de una madre que fue diagnosticada de déficit MMC al detectarse alteración en el cribado metabólico de sus dos hijos.
- La complejidad de estas entidades, catalogadas todas ellas como enfermedades raras, plantea la necesidad de formar equipos multidisciplinarios que cuenten con el apoyo conjunto de especialistas en las áreas de la analítica y la clínica, para realizar un análisis amplio e integral que utilice las ventajas de la MS/MS en el campo del cribado neonatal.
- El desarrollo de todas estas iniciativas es fundamental pues sin duda contribuirá a mejorar la calidad de la atención de las personas con Errores Innatos del Metabolismo y de sus familias.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Millington DS, Kodo N, Norwood DL, Roe CR. Tandem mass spectrometry: a new method for acylcarnitine profiling with potential for neonatal screening for inborn errors of metabolism. *J Inher Metab Dis* 1990;13(3):321-24.
- ² Fraga JM, Cocho JA, Castiñeiras DE, Couce ML, Bóveda MD, Iglesias AJ, Alonso Fernández JR. Aspectos actuales en el cribado neonatal, aplicación de la espectrometría de tándem masas al diagnóstico precoz de los Errores Congénitos del Metabolismo. *An Esp Pediatr* 2000; 53(S2): 81-86.
- ³ Vilarinho L, Rocha H, Sousa C, Marcão A, Fonseca H, Bogas M, Osório RV. Four years of expanded newborn screening in Portugal with tandem mass spectrometry. *J Inher Metab Dis*. 2010 Feb 23. [Epub ahead of print].
- ⁴ Juan-Fita MJ, Egea-Mellado JM, González-Gallego I, Moya-Quiles MR, Fernández-Sánchez A. Expanded newborn screening in the Region of Murcia, Spain. Three-years experience. *Med Clin (Barc)*. 2011 Dec 2. [Epub ahead of print].

PROGRAMAS DE CRIBADO EN ESPAÑA

David Gil Ortega. Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil.
Asunción Fernández Sánchez. Centro de Bioquímica y Genética Clínica
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

INTRODUCCIÓN HISTÓRICA

El Cribado Metabólico Neonatal consiste en el conjunto de actuaciones encaminadas a la detección sistemática de los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) en edad neonatal. Los programas de detección precoz de EIM tienen como objetivo reducir su morbimortalidad y las discapacidades asociadas. En todos estos programas, el objetivo de los análisis realizados en las muestras de sangre de los recién nacidos, es identificar a aquellos que puedan tener alguna probabilidad de padecer una o más patologías cribadas en el contexto de una población aparentemente sana, con el mínimo de casos de falsos positivos

En 1960 Robert Guthrie utilizó una muestra de sangre capilar impregnada en papel para la determinación de la concentración plasmática de la fenilalanina por un método de inhibición bacteriana. Con ello sentó las bases metodológicas y conceptuales de los programas del cribado neonatal, que han posibilitado el diagnóstico y tratamiento precoz de múltiples ECM. En 1975 el Comité de Cribado Neonatal para Errores del Metabolismo de la Organización Mundial para la Salud, postuló los principios que debe cumplir una enfermedad para ser incluida dentro de los programas de Cribado Neonatal, basándose en las recomendaciones ya clásicas de Wilson y Jugner. Estos principios son:

1. La enfermedad debe ser un importante problema de salud.
2. Debe haber un tratamiento aceptado para pacientes diagnosticados de esa enfermedad.
3. Deben haber facilidades para el diagnóstico y tratamiento.

- ⁵ Couce ML, Castiñeiras DE, Bóveda MD, Baña A, Cocho JA, Iglesias AJ, Colón C, Alonso-Fernández JR, Fraga JM. Evaluation and long-term follow-up of infants with inborn errors of metabolism identified in an expanded screening programme. *Mol Genet Metab* 2011; 104(4):470-75.
- ⁶ Couce Pico ML, Castiñeiras Ramos DE, López Sousa M, Fernández Seara MJ, Eiris Puñal J, Cocho de Juan JA. Importancia del diagnóstico precoz y el tratamiento temprano en el pronóstico de la Aciduria Glutárica tipo 1. *An Pediatr (Barc)* 2008; 69(3):239-43.
- ⁷ Couce ML, Dalmau J, del Toro M, Pintos-Morell G, Aldámiz-Echevarría L; Spanish Working Group on Tyrosinemia type 1. Tyrosinemia type 1 in Spain: mutational analysis, treatment and long-term outcome. *Pediatr Int* 2011; 53(6):985-9.
- ⁸ Couce ML, Baña A, Bóveda MD, Pérez-Muñuzuri A, Fernández-Lorenzo JR, Fraga JM. Inborn errors of metabolism in a neonatology unit: impact and long-term results. *Pediatr Int* 2011; 53(1):13-7.
- ⁹ Couce ML, Pérez-Cerdá C, García Silva MT, García Cazorla A, Martín-Hernández E, Castiñeiras D, et al. Hallazgos clínicos y genéticos en pacientes con deficiencia de biotinidasa detectados en el cribado neonatal o selectivo de sordera o de enfermedades metabólicas hereditarias. *Med Clin (Barc)*. 2011; 137(11):500-3

4. Debe haber un periodo asintomático de la enfermedad.
5. Debe haber una prueba disponible para su detección.
6. La prueba debe ser aceptable para la población.
7. La historia natural de la enfermedad debe ser adecuadamente conocida.
8. Debe haber acuerdo sobre quién debe ser tratado como paciente.
9. El coste del hallazgo de un caso positivo debe ser económico.
10. La detección de un caso debe ser un proceso continuo.

La historia del cribado neonatal en España comienza también en la segunda mitad del siglo XX, cuando bajo la iniciativa del Prof. Federico Mayor Zaragoza se inició el primer programa de cribado neonatal desde la Universidad de Granada en 1968. En los años siguientes otros centros de España siguieron esta iniciativa. Diez años más tarde el Ministerio de Sanidad estableció el *Programa de Detección Precoz Neonatal de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito*, y a partir de 1979, se organizó el *Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad*, integrado dentro del Real Patronato de Educación y Atención a Deficientes. Con su apoyo se crean varios laboratorios vinculados en su mayoría a universidades. En 1980 existían ya 10 centros de cribado y la cobertura del programa a nivel nacional rondaba el 25 % de los recién nacidos. Entre 1982 y 1983 los programas fueron transferidos a las distintas comunidades autónomas.

En el año 2009, según datos de la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE), se cribaron 498.711 recién nacidos en España, correspondiendo a una cobertura del 100% de los recién nacidos según el Instituto Nacional de Estadística. Desde el inicio estos programas hasta 2009, se habían cribado más de 11 millones de recién nacidos, habiéndose detectado más de 4500 casos de hipotiroidismo congénito y 1300 casos de hiperfenilalaninemia.

Estas cifras ponen de manifiesto el éxito de los programas de cribado neonatal sistemático, a la hora de identificar los niños afectados de hipotiroidismo congénito o de fenilcetonuria, que se han convertido en un parte esencial de salud pública en los países desarrollados. Además han permitido cambiar de forma radical la expresión clínica y el manejo de estas y otras enfermedades. En el caso de la PKU, la detección y el inicio precoz de un tratamiento eficaz ha conllevado un cambio en la expresión y el fenotipo de los pacientes afectados de esta enfermedad. Aún quedan en nuestro país adultos sin diagnosticar, frecuentemente internados en centros psiquiátricos, o mujeres de diagnóstico tardío diagnosticadas durante el estudio de sus hijos, afectados del síndrome de fenilcetonuria materna.

Durante las tres primeras décadas de cribado neonatal, el número de enfermedades a diagnosticar fue reducido. Solamente se cribaban la fenilcetonuria (PKU) y el hipotiroidismo congénito (HC). Con el paso del tiempo se desarrollaron pruebas analíticas para la detección de la galactosemia (GAL), la deficiencia de biotinidasa (BD), la hiperplasia suprarrenal congénita (HAC), la anemia de células falciformes (SCD) y la fibrosis quística (FQ). La incorporación de nuevas anomalías fue lenta debido, sobre todo, a problemas metodológicos, pues cada enfermedad cribada necesitaba de un análisis independiente (*“un test, un metabolito, un trastorno”*) y de una porción (disco) diferente de muestra de sangre del neonato.

Los avances en genética y los de tipo tecnológico han llevado al desarrollo de pruebas de detección más eficaces y a avances significativos en el tratamiento de los trastornos congénitos y genéticos. Por ello, el interés en el desarrollo y fortalecimiento de los programas de cribado ha aumentado en todo el mundo. A principios de los noventa llegó al cribado el avance más significativo en los programas de cribado neonatal con la espectrometría de masas en tándem (MS/MS). La introducción de la MS/MS ha llevado a un cambio de paradigma, pues es una técnica multianálisis que permite separar, detectar y cuantificar en un mismo ensayo, y a partir de un único disco de sangre seca sobre papel de filtro, más de 50 metabolitos (*un test, múltiples metabolitos, múltiples trastornos*). Los aminoácidos y acilcarnitinas que se utilizan como biomarcadores permiten cribar más de 40 ECM: aminoacidopatías, trastornos de los ácidos orgánicos y de la oxidación de los ácidos orgánicos, así como determinadas enfermedades del ciclo de la urea.

El análisis simultáneo de varios biomarcadores para diagnosticar al mismo tiempo varias enfermedades sobre una misma muestra, ha generado dificultades en la aplicación de los criterios clásicos de Wilson y Jungner para nuevas patologías susceptibles al cribado neonatal. En particular, esta variabilidad puede deberse a divergencias sobre los riesgos y beneficios de la enfermedad a cribar, la disponibilidad de tratamiento y la evaluación de costes. Las diferencias en la interpretación de dichos criterios son la base de las diferencias existentes en las patologías a cribar en los diferentes programas que utilizan la MS/

MS. Sin embargo, a pesar de estas diferencias, el cribado neonatal es actualmente uno de los más campos más dinámicos de aplicación clínica para detectar trastornos genéticos y por ello se considera una metodología analítica fundamental en medicina.

En la última década, la capacidad de estas nuevas técnicas para la detección simultánea de numerosos analitos y el hecho de poder detectar diversos trastornos del metabolismo con un solo análisis sobre la misma muestra, han centrado el debate sobre cuáles de los más de 20 diferentes trastornos, potencialmente identificables por el denominado “cribado neonatal ampliado”, cumplen los criterios para su inclusión en los diversos programas a nivel nacional. Esta controversia adquiere matices peculiares en España, al incluirse el diseño de las políticas sanitarias dentro de las atribuciones de cada Comunidad Autónoma.

DESCRIPCIÓN ACTUAL DE LOS CENTROS DE CRIBADO ESPAÑOLES

En la actualidad existen 18 laboratorios o centros de cribado neonatal en España; dos en Andalucía (Sevilla y Málaga), dos en la Comunidad Valenciana (Valencia y Alicante), y el resto de Comunidades disponen de un único centro (Murcia realiza las pruebas de Melilla, Sevilla las de Ceuta y Aragón las de la Rioja). En el centro de Sevilla se analizan los recién nacidos de Cádiz, Córdoba, Huelva, Sevilla y también los de Ceuta y, en el centro de Málaga se analizan los correspondientes a Jaén, Granada, Almería y Málaga. Las comunidades autónomas determinan de forma independiente las enfermedades y los procedimientos de cribado para sus respectivos programas, por lo que existe gran variabilidad ya que no todos abarcan las mismas enfermedades.

- Las hiperfenilalaninemias (HFA) y el hipotiroidismo congénito (HC) están incluidas en todos los programas de cribado. Los centros asociados a AECNE, están sujetos a un Programa de Evaluación Externa de la Calidad para estas enfermedades, cuyos informes pueden consultarse en <http://www.aecne.es>
- Se hace detección precoz de fibrosis quística (FQ) en los programas de Aragón, Baleares, Canarias, Castilla y León, Cataluña, Extremadura, Galicia, La Rioja, Málaga, Madrid, Murcia, País Vasco y Sevilla.
- La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) está incluida en cinco programas (Aragón, Castilla-La Mancha, Extremadura, Madrid y La Rioja).
- Alicante, Extremadura, Madrid, y País Vasco hacen cribado de enfermedad de células falciformes (HB).
- Extremadura, Navarra, y Valencia analizan la orina para la detección de otras aminoacidopatías, y Murcia para la detección de cistinuria
- En Galicia se realiza la detección precoz de galactosemia (Gal) y, en Murcia y Galicia también, el déficit de biotinidasa (DB).

Si los centros de cribado son fundamentales en el desarrollo de cualquier programa, es necesario laboratorios

de cribado capaces aplicar técnicas fiables de confirmación de los posibles positivos, así como unidades clínicas que permitan el manejo precoz y correcto de estos enfermos. La organización y los protocolos de derivación o tratamiento en cada centro difieren aún más entre los diversos territorios de nuestra geografía.

EL CRIBADO NEONATAL AMPLIADO EN ESPAÑA.

En los últimos años, el desarrollo de nuevas tecnologías, como la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) ha hecho posible que se puedan detectar más de 50 enfermedades genéticas diferentes en una muestra de sangre en papel del recién nacido. A partir de 2001 se comenzó a usar la MS/MS en Galicia para identificar alrededor de 30 EIM. En 2007 esta técnica se extendió a Murcia, y al País Vasco, aunque en este último solo se aplica a la detección de PKU y de MCAD. En 2008 Andalucía (Sevilla y Málaga) y Extremadura también comenzaron a utilizar la MS/MS; en 2009 se inicia en Aragón y, en 2010 en Madrid.

Sin duda, la utilización de la MS/MS ha representado un impulso muy positivo en el desarrollo del cribado neonatal, lo que se traduce en un beneficio directo del recién nacido. Resultados preliminares indican que en los niños afectados se podrían evitar problemas de salud y desarrollo, y mejorar la calidad de vida que en los niños diagnosticados solo clínicamente. La introducción de la MS/MS en los programas de cribado neonatal ha permitido asimismo obtener datos más precisos acerca de la incidencia de diversas enfermedades, al posibilitar la observación de un mayor número de EIM en comparación con el período anterior a su utilización. También ha hecho posible la ampliación del conocimiento biomédico sobre distintas enfermedades metabólicas, en lo que se refiere a su heterogeneidad genética y fenotípica, ya que se descubren deficiencias metabólicas en progenitores de hijos afectados, que no habían presentado manifestaciones clínicas.

Sin embargo, la expansión de los programas de cribado neonatal por MS/MS representa un desafío, pues aún no existe consenso sobre qué enfermedades deben incluirse. Se origina así una gran heterogeneidad entre los distintos programas neonatales aplicados actualmente en el mundo, incluida España. En este sentido, es necesario unificar criterios teniendo en cuenta los diferentes parámetros analíticos y clínicos para la detección de cada enfermedad, así como los beneficios de un diagnóstico precoz.

La complejidad de la tecnología MS/MS y la multiplicidad de sus aplicaciones prácticas plantean la necesidad de formar equipos multidisciplinares que cuenten con el apoyo conjunto tanto de especialistas analíticos como de clínicos y salud pública, para realizar un análisis objetivo amplio e integral que utilice las ventajas de la MS/MS en el campo del cribado neonatal.

La gran variabilidad entre los diversos programas de cribado a nivel nacional está motivada en ocasiones por di-

vergencias de enfoque sobre estimación de riesgos y beneficios, otras veces por diferencias financieras y gestión sanitaria. Ante esta heterogeneidad en los programas, es muy importante el consenso sobre las patologías que se han de incorporar a los programas y debatir sobre ellas. Por todo esto la Federación Española de Fenilcetonuria y otros trastornos del metabolismo PKU y OTM y un grupo de especialistas (pediatras, bioquímicos, genetistas), acordaron en 2006 revisar los programas de cribado en España para alcanzar el mayor consenso posible en torno a cuestiones como la definición de los criterios de inclusión de enfermedades en los programas de cribado neonatal, la existencia de unidades clínicas para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las patologías detectadas, o un registro nacional de pacientes afectados por estas enfermedades.

Con esta iniciativa se ha elaborado un documento *“Programas de Cribado Neonatal en España: Actualización y propuestas de futuro. Documento consenso”* elaborado por un grupo de expertos y auspiciado por la Asociación Española para Estudio de Errores Innatos del Metabolismo, Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo y la Sociedad Española de Química Clínica, en donde los autores consideran “que se dispone de una oportunidad única para que este grupo de enfermedades que se proponen para incluir en los programas de cribado neonatal, y que son un pequeño grupo, sean diagnosticadas de forma precoz, sean mejor conocidas y se pueda aportar a las familias de esos niños la información necesaria para que se adapten a su nueva realidad lo antes posible, disminuyendo su peregrinaje hacia el diagnóstico” Crean en el principio de equidad y también que los programas han de crecer en función del avance del conocimiento. La evidencia para la recomendación de un grupo de enfermedades diagnosticables mediante el cribado se puede ver en detalle en documento consenso citado.

Por otra parte, y respecto a la falta de homogeneidad de los programas de cribado neonatal en España, en el documento *“Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”* (2009) del Ministerio de Sanidad y Política Social, se han redactado un listado de acciones con respecto a las necesidades diagnósticas y terapéuticas de los ECM. Entre estas acciones se considera la de mejorar los programas de cribado neonatal, recomendando reforzar la cooperación entre programas de cribado entre las distintas comunidades autónomas, así como establecer políticas sanitarias comunes a todas ellas, de tal manera que las acciones específicas formen parte de una estrategia común mínima sobre estas enfermedades. En los últimos años la Comisión Europea ha tomado gran interés en el campo de las enfermedades raras, de las cuales las enfermedades metabólicas congénitas son una pequeña parte. Recientemente ha publicado el documento *“Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in member states of the European Union”*, que se articula en cuatro partes: 1) un informe sobre las prácticas de cribado neonatal para las enfermedades raras en los diferentes estados miem-

bros de la UE; 2) la opinión de expertos, que incluye una matriz de toma de decisiones sobre el desarrollo de las políticas europeas en el campo del cribado neonatal para las enfermedades raras; 3) la creación de una red de expertos de cribado neonatal de la UE; 4) los resultados de una reunión europea de consenso de expertos en cribado neonatal.

Así pues, este documento ha venido a sentar las bases de una futura armonización de los programas de cribado neonatal a escala europea, en sintonía con el desarrollo de esta tendencia a escala global. El abordaje de todas estas iniciativas es fundamental pues sin duda contribuirá a mejorar la calidad de la atención de las personas con errores congénitos del metabolismo y sus familias.

En esta misma línea de acción, un grupo de expertos en cribado y diagnóstico de EIM, auspiciado por la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo (SEEM), la Sociedad Española de Química Clínica (SEQC) y la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, ha mantenido una reunión con la Secretaría de Estado del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (marzo 2012), con el ánimo de conseguir una definición de criterios para incorporar nuevas enfermedades, homogeneizar los aspectos prioritarios de los programas y revisar la situación de los programas en el territorio nacional.

PAPEL DEL PEDIATRA EN EL PROGRAMA CRIBADO NEONATAL PARA EIM

El médico, y especialmente el pediatra, deben conocer las peculiaridades del programa de cribado neonatal que se realizan en su área de asistencia, las enfermedades detectables en cada centro, y el momento óptimo en que se incorporaron al programa de cribado. El lugar y el momento en el que se realizó el cribado neonatal debería ser una pregunta obligada que figurara en todas las historias clínicas de nuestros enfermos, y preferiblemente, con la técnica en que se realizó.

El Equipo de Atención Primaria (EAP) es una parte fundamental de cualquier programa de cribado. El grupo de trabajo de la AEPap y PAPPs semFYC (PrevInfad) recomienda al EAP:

- Colaborar con el programa de detección precoz de metabolopatías remitiendo al centro de referencia a todos aquellos niños no sometidos a cribado.
- Registrar en la historia clínica si se realizó o no el test de cribado, el lugar de realización y los motivos de la no realización.
- Realizar el cribado, en el caso de que no se hubiera realizado y el hospital de referencia no tuviera buena accesibilidad, enviando entonces la muestra por correo.
- Identificar a los recién nacidos en riesgo de no haber sido sometidos al cribado metabólico:
 - a. Niños que hayan precisado exploraciones con contrastes yodados o cirugía.
 - b. Niños prematuros o de baja masa corporal (< 1,500 kg).
 - c. Lactantes que hayan estado ingresados durante el primer mes de vida.
 - d. RN nacidos en el domicilio o con altas precoces.

RESUMEN

Los actuales programas de Cribado Neonatal para EIM en España se han traducido en un beneficio directo para el recién nacido y toda la sociedad.

Las nuevas tecnologías abren nuevos horizontes no sólo en la detección precoz de enfermedades curables, sino también en otras graves, a la vez que nos aportarán datos desconocidos sobre la historia natural de las mismas.

España cuenta con una gran heterogeneidad en el contenido de los diversos Programas de Cribado Neonatal en las diversas Comunidades Autónomas. El pediatra debe conocer sus peculiaridades e incluir esta información como un dato clínico fundamental en la historia clínica.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Lindner M, Gramer G, Haegi G, Fang-Hoffmann J, Schwab KO, Tacke U, et al. Efficacy and outcome of expanded newborn screening for metabolic diseases - Report of 10 years from South-West Germany. Efficacy and outcome of expanded newborn screening for metabolic diseases. Orphanet J Rare Dis. 2011;6:44
- ² Pollitt RJ. International perspectives on newborn screening. J Inherit Metab Dis. 2006; 29(2-3):390-6.
- ³ Programas de Cribado Neonatal en España: Actualización y propuestas de futuro. Documento consenso. Real Patronato sobre discapacidad. Ministerio de Sanidad y Política Social, 2010
- ⁴ Rashed MS, Ozand PT, Bucknall DN. Diagnosis of inborn errors of metabolism from blood spots by acylcarnitines and amino acids profiling using automated electrospray tandem mass spectrometry. Pediatr Res 1995;38:324-31.
- ⁵ Wilcken B. Newborn screening: how are we travelling, and where should we be going?
- ⁶ J Inherit Metab Dis. 2011 Jun; 34(3): 569-74. Epub 2011 Apr 16
- ⁷ Wilson JMG, Jugner G. Principles and practice of screening for disease. Geneva: World Health Organisation; 1968. p 26-39.
- ⁸ "Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in member states of the European Union". <http://www.isns-neoscreening.org/html/europe.htm> Acceso 16 noviembre 2011.

VIERNES 1 DE JUNIO, 10:00-11:00 h. SALA ANDALUCÍA 1

MESA REDONDA

ACTUACIÓN TRAS EL CRIBADO

Moderador: Jaime Dalmau Serra (Valencia)

PRINCIPIOS BÁSICOS DEL MANEJO DE DIETAS

David González Toro

Hospital Materno-Infantil-CHUB

Infanta Cristina de Badajoz

INTRODUCCIÓN

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son un conjunto de enfermedades causadas por una mutación genética cuyo efecto es la producción de una proteína alterada, lo que conlleva una disfunción en el funcionamiento fisiológico de la célula. Dependiendo de cual sea la función alterada, puede producirse un acumulo del sustrato no metabolizado, la aparición de sustancias producidas al metabolizarse dicho sustrato por vías alternativas, o bien fenómenos derivados por la menor formación del producto final o su ausencia.

Los EIM son un amplio y heterogéneo grupo de enfermedades y el manejo dietético es fundamental, ya que es la terapia mas efectiva en muchas metabolopatías.

Los principios en los que se basa el manejo de este tipo de dietas, están íntimamente relacionados con la naturaleza de los EIM. El correcto manejo dietético exige un complejo ajuste de micronutrientes y macronutrientes que cubra las necesidades energéticas y que permita un correcto desarrollo pondoestatural.

El manejo dietético de los EIM implica estrategias de suplementación, restricción o eliminación de algún alimento o grupo de alimentos, lo que, a su vez, va a dar lugar a situaciones carenciales para algunos principios inmediatos, o a importantes desequilibrios nutricionales de carácter general, por lo que es imprescindible asegurar, simultáneamente a su utilización, el adecuado balance dietético en todos los casos.

Algunos nutrientes actúan como coenzimas de muchas reacciones metabólicas, y la administración de estos a dosis farmacológicas es capaz de estimular la actividad enzimática, de la enzima que causa el bloqueo metabólico responsable de una enfermedad.

Debido a la elevada variabilidad génica, y por lo tanto, clínica de los EIM se hace necesario que el manejo dietético esté personalizado y adaptado a la etapa del desarrollo de cada paciente.

TRATAMIENTO DIETÉTICO

2.1 Aporte Energetico en los EIM

Las necesidades energéticas de los EIM van a depender del tipo de cambios dietéticos que haya que acometer, cuando los cambios son sencillos, es decir, cambiar un nutriente por otro del mismo grupo se pueden utilizar ingestas recomendadas de nutrientes para población sana. Cuando los cambios dietéticos son mas importantes, como cuando afecta a un grupo completo de principios inmediatos hay que recurrir a unos minimos requerimientos nutricionales.

En los EIM el aporte energético deber ser el necesario para mantener un balance energético positivo, se recomiendo como medida de seguridad general que en las EIM el aporte calórico global sea un 15-20 % al normal. Las recomendaciones por edades se resumen en la siguiente tabla:

Edad (años)	Kcal/Kg y día
< 1 año	130-160
1-2 años	90-120
2-8 años	80-100
8-14 años	50-75
> 16 años	40-45

Por lo general, distribución energética ideal es 55-60 % de carbohidratos, 30-35% de grasas y 10-15% de proteínas.

En la práctica, en muchas ocasiones, hay que recurrir a suplementos energéticos, (módulos de Polímeros de glucosa, lípidos a una mezcla de ambos) en estos casos la osmolaridad nunca debe sob repasar los 500 mmoles/L en menores de 5 años o los 700 mmoles/L a partir de esa edad.

2.2 Medidas generales de Manejo dietético en emergencias y procesos intercurrentes

1. Aportar energía: Es la medida inicial más importante y debe iniciarse lo antes posible, a ser posible en el domicilio. Existen 2 opciones: ingerir bebidas azucaradas tales como zumos ó bien, la segunda opción y la

más aconsejada, ingerir soluciones con polímeros de glucosa. En algunas ocasiones podremos indicar que el paciente ingiera los dos tipos de soluciones, la concentración final de glucosa no supere el 10% a fin de mantener una osmolaridad adecuada. Estas soluciones pueden administrarse por vía oral (la más indicada), por sonda nasogástrica (indicada cuando fracase la vía oral) o sonda de gastrostomía en el caso de que el paciente sea portador de la misma. Se realizarán pequeñas tomas y frecuentes (por ejemplo 10-15 ml cada 10 minutos).

Cuando fracase la vía oral debemos administrar la glucosa por vía venosa periférica con soluciones glucosadas al 10%. Se iniciarán aportes de 10 mg/kg/minuto (así por ejemplo a un ritmo de 150 ml/kg/día aportaremos 60 kcal/kg/día). Estos aportes pueden variarse en función de la evolución clínica y de los resultados de laboratorio.

En aquellos casos en los que se precisen aportes de glucosa más elevados y en los pacientes con compromiso vital deberemos valorar la vía parenteral, utilizando soluciones de aminoácidos específicos para cada enfermedad.

2. Inducir el anabolismo y frenar el catabolismo: Para evitar el catabolismo y promover el anabolismo debemos realizar una dieta de restricción proteica (que no debe durar más de 48 horas pues la malnutrición causa prolongación del catabolismo proteico) así como realizar un adecuado aporte de líquidos e iones y corregir la deshidratación en caso de existir que es lo más frecuente.

Con los aportes de glucosa anteriormente mencionados ayudamos a que esto también tenga lugar.

3. Promover la síntesis proteica: Para conseguir esto debemos aportar suplemento libre de proteínas.

2.3 EIM de los carbohidratos

Glucogenosis: La finalidad del tratamiento dietético en las glucogenosis susceptibles de ser tratadas con dieta (tipos I, III, IV, VI y IX) será evitar las hipoglucemias. Para ello, en la glucogenosis tipo I la finalidad de la dieta será evitar el ayuno continuado haciendo comidas frecuentes, para mantener unos niveles óptimos de glucemia. La estrategia será la siguiente:

- Comidas frecuentes (cada 2-4 horas) durante el día, acompañado de nutrición enteral nocturna (glucosa o polímeros de glucosa). A partir de los dos años de edad se puede usar con seguridad almidón de maíz crudo. El almidón de maíz libera glucosa más lentamente permitiendo mantener los niveles de glucemia hasta 6 horas (frente a las 3 horas de una toma equivalente de glucosa). Las dosis variará entre 1,6 g/Kg y 2,6 g/Kg dosificados cada 4-6 horas. En adolescentes y adultos un aporte de almidón (1,2-2 g/Kg) antes de ir a dormir puede sustituir la nutrición enteral nocturna.
- En la dieta, aumentar el aporte de carbohidratos de absorción lenta o semilenta (cereales, legumbres) y restringir los carbohidratos de absorción rápida (sacarosa, lactosa y fructosa). La distribución energética recomendada para la dieta sería la siguiente, 60%

-70% de carbohidratos, 10% -15% de proteínas y 20% -30% de grasas. Debido a las limitaciones en micronutrientes se haría necesario suplementar con vitaminas y minerales.

En la glucogenosis tipo III no existe un tratamiento dietético concreto. Algunos autores proponen un tratamiento similar al de la tipo I pero más suave. Otros autores proponen dietas con aporte bajo de carbohidratos y alto contenido proteico (que serviría como sustrato para la gluconeogenesis).

Las glucogenosis tipo VI y IX producen hipoglucemias leves y no se requieren más tratamiento que evitar periodos largos de ayuno.

Galactosemia: el tratamiento dietético en la galactosemia clásica (déficit de GALT) se basa en la total eliminación de la lactosa de la dieta. Al tener que eliminar de la dieta todos los lácteos, sus derivados y todos los productos que puedan contener lactosa, por ello se hace necesario suplementar con calcio.

En el déficit de GALK basta con eliminar la leche de la dieta.

EIM del metabolismo de la fructosa: Dentro de este grupo requiere tratamiento dietético:

Intolerancia hereditaria a la fructosa, cuyo tratamiento consistirá en la eliminación de la fructosa, sacarosa y sorbitol de la dieta. En la práctica supondrá la eliminación de la dieta de la mayoría de la fruta, algunas verduras, aparte de todos los alimentos procesados o no que puedan contener estos azúcares. En este caso será necesaria la suplementación en la dieta con vitamina C.

Deficiencia de fructosa 1-6 bifosfatasa: Los objetivos serán de la dieta serán, prevenir la hipoglucemia, reducir la necesidad de gluconeogenesis y aumentar las reservas del glucógeno del paciente.

2.4 Errores Innatos del Metabolismo de los Lípidos

Alteración de la β -oxidación de los ácidos grasos

El manejo dietético en estas enfermedades debe ir encaminado a disminuir la dependencia de esta vía metabólica. Para ello, se hay que disminuir los periodos de ayuno e instaurar una dieta rica en hidratos de carbono de absorción lenta (se recomienda el uso de almidón de maíz crudo) para mantener unos niveles estables de glucemia y así controlar la lipólisis. El aporte energético incluirá una proporción de carbohidratos del 60%-65%, un 30%-35% de lípidos y un 10%-20% de proteínas.

En situaciones de estrés donde haya riesgo de hipoglucemia o periodos de ejercicio continuado, puede ser necesario recurrir a medidas dietéticas de emergencia basadas en aportes frecuentes de bebidas ricas en azúcar o polímeros de glucosa.

En los trastornos de ácidos grasos de cadena larga (LCHAD) se requiere incorporar aceite MCT, mientras que los trastornos de ácidos grasos de cadena media (MCAD) hay que evitarlos.

En los trastornos de LCHAD se pueden dar deficiencias de ácidos grasos esenciales, por lo que hay que monitorizar los niveles y suplementar si es necesario, el aceite de soja se puede utilizar como fuente de precursores de ácidos grasos esenciales.

2.5 Errores Innatos del Metabolismo de las Proteínas

Los objetivos del tratamiento dietético en este grupo de enfermedades serán:

1. Limitar el aporte en la dieta del aminoácido (aa) o aminoácidos cuya vía metabólica este afectada, pero manteniendo un aporte mínimo que asegure un adecuado crecimiento y desarrollo.
2. Suplementar el aminoácido o aminoácidos que no se sintetizan para completar el aporte proteico necesario.
3. Aumentar la ingesta calórica para evitar que las proteínas se usen como sustrato para la obtención de energía. Es importante evitar ayunos prolongados. Estas necesidades energéticas deben cubrirse mediante el aporte de alimentos naturales de bajo contenido en proteínas y con suplemento energético a base de polímeros de glucosa y/o grasas.
4. Aumentar en la medida de lo posible el aporte de proteínas de alto valor biológico (PNAVB): carne, pescado, huevos, leche y derivados. En la práctica muchas veces, sobre todo cuando la tolerancia a proteínas en la dieta es baja, es mejor opción usar alimentos con menor cantidad de PNAVB, como la patata, los cereales o las legumbres. De esta manera aparte de aumentar la variedad en la dieta, podemos aumentar el aporte calórico sin recurrir a suplementos energéticos específicos.
5. Vigilar los posibles déficits de vitaminas, minerales y oligoelementos secundarios a una ingesta proteica limitada, suplementado si es necesario.
6. En ocasiones es necesario complementar el aporte proteico con preparados especiales para cada enfermedad que aporta todos los aminoácidos excepto el o los aminoácidos que están afectados, nunca deben usarse como única fuente proteica en situaciones de descompensación que cursen con hiperamonemia, pues se convierten en una fuente nitrogenada tóxica.

Hiperfenilalaninemias. Fenilcetonuria (PKU)

El objetivo de la dieta en PKU es mantener los niveles de Phe en sangre entre 120-360 $\mu\text{moles/L}$ (2-6 mg/dl). Para ello:

1. Se limita el aporte de Phe en la dieta, este aporte se hará en función de la tolerancia de cada paciente a la Phe, procurando aportar la máxima cantidad de Phe tolerada. Se recomienda que el reparto de proteínas sea lo mas uniforme posible a lo largo del día. Para simplificar el diseño de la dieta se pueden utilizar sistemas de intercambios, 1 intercambio de fenilalanina

es la cantidad un alimento determinado de Phe que contiene una determinada cantidad de Phe, se suelen usar intercambios de 50 mg de Phe.

2. Las necesidades de proteína son completadas mediante formulas de aminoácidos libres de Phe y con suplementarios de Tyr. Estas además van a estar enriquecidas con vitaminas, oligoelementos y ácidos grasos esenciales. La cantidad a suplementar con este tipo de formulas variara en función de la edad, tolerancia, procesos intercurrentes, etc.
3. Asegurar que se cubren las necesidades de energía, vitaminas, hierro, selenio y ácidos grasos poliinsaturados omega 3 y omega 6.
4. Cuando se produzcan procesos intercurrentes será necesario reducir el aporte de Phe (procurando mantener el aporte de aminoácidos sin Phe) y aumentar el aporte calórico para contrarrestar el catabolismo en endógeno de las proteínas.

En función de la cantidad de Phe que aporten los alimentos podemos definir 3 grupos:

- Alimentos con bajo contenido en Phe: se pueden tomar libremente y son principalmente: la mayoría de las frutas, muchas verduras, alimentos especiales bajos en proteínas, féculas y almidones, grasas, bebidas.
- Alimentos con contenido moderado en Phe: deben tomarse con precaución y en cantidades controladas. A este grupo pertenecen, lácteos, legumbres, cereales, tubérculos como la patata, algunas verduras (espinacas, brécol, col de Bruselas, espinacas...) o algunas frutas (plátano).
- Alimentos con contenido elevado en Phe: cuyo uso esta muy restringido y controlado. A este grupo pertenecen: carne, pescado, huevos, queso, frutos secos, harinas y derivados, soja y aspartamo (E951).

Durante el embarazo de una madre PKU el control es muy estricto, tanto en el periodo preconcepcional como durante el embarazo, con el fin de evitar la embriopatía por PKU materna, los controles de Phe en sangre deben mantenerse entre 120-360 $\mu\text{moles/L}$. Para el diseño de la dieta se puede empezar calculando un aporte de Phe de 6 mg/Kg/día y ajustando posteriormente en función a la tolerancia individual en el 2º y 3º trimestre.

Tirosinemias

Tirosinemia tipo I: Su manejo dietético requiere restringir el aporte de tirosina y fenilalanina en la dieta para mantener unos niveles de tirosina (Tyr) en sangre entre 200-400 $\mu\text{moles/L}$ y entre 40-70 $\mu\text{moles/L}$ de fenilalanina en sangre, para minimizar la formación de metabolitos tóxicos.

Las necesidades de Phe + Tyr son de 400-500 mg/día para niños de 0-2 años y de 900 mg/día para niños entre 2-10 años contenidas aproximadamente en 0,5 g/Kg/día de proteínas naturales.

El aporte de proteína hasta completar las recomendaciones se hace mediante una fórmula de aminoácidos sin

Phe ni Tyr. Para conseguir un aporte energético adecuado ya así evitar el catabolismo endógeno, se puede recurrir a los alimentos especiales bajos en proteínas.

Tirosinemia tipo II: El tratamiento dietético sigue las mismas pautas que en la Tirosinemia tipo I pero la tolerancia a proteínas será mayor.

Homocistinuria

La finalidad del tratamiento dietético es limitar el aporte en la dieta de metionina (Met), para ello, es preciso limitar el aporte de proteínas naturales. Se puede emplear un sistema de intercambios similar al que se usa en la fenilcetonuria solo que teniendo en cuenta que un intercambio de Met contiene 20-25 mg de metionina, lo cual equivale a un gramo de proteínas naturales.

Para completar el aporte diario de proteínas es necesario suplementar con una fórmula de aminoácidos exenta de metionina y con un complemento de cisteína, vitaminas, minerales y elementos traza. Para conseguir un aporte energético adecuado aportaremos alimentos especiales bajos en proteínas junto con alimentos naturales bajos en proteínas.

Acidemias orgánicas

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de Arce (MSUD)

Fase aguda: El tratamiento dietético en la fase aguda tiene como finalidad inducir el anabolismo proteico ya así disminuir los elevados niveles de estos aa en sangre, sobre todo de leucina (Leu) que es el mas neurotóxico. Dispondremos dos alternativas:

- Instaurar nutrición parenteral con una mezcla de cada exentos de aa de cadena ramificada y un alto contenido energético con glucosa e insulina si fuera necesario.
- Instaurar nutrición enteral continua con una fórmula exenta en aa de cadena ramificada. A veces es necesario empezar con la fórmula de aa diluida y suplementada con polímeros de glucosa.

Si las concentraciones de estos aminoácidos en sangre bajan por debajo de la normalidad se hace necesaria la suplementación de 100-200 mg/día de valina el isoleucina, y 50-100 mg/día de leucina

Fase de mantenimiento: El objetivo de la dieta es mantener los niveles de aa ramificados en sangre un poco por encima del rango de referencia normal.

El diseño de la dieta implica una limitación en el aporte de PNAVB debido a su alto contenido en Leu, esta será suministrada mediante alimentos ricos en proteínas de bajo valor biológico. El manejo de las proteínas es muy similar al que se hace en las dietas de otras aminoacidopatías. La restricción de proteínas naturales obliga a suplementar con fórmulas de aa exentas en aa ramificados para completar los requerimientos diarios de proteína, estas fórmulas aportan también otros elementos que quedan deficitarios en la dieta como vitaminas y minerales.

Durante los procesos intercurrentes hay que tener especial cuidado en suprimir el aporte de proteínas naturales, manteniendo el aporte de fórmula exenta de aa ramificados y proporcionando un aporte calórico adecuado.

Otras acidemias orgánicas (acidemia isovalérica, propionica y metilmalónica)

El manejo dietético durante la fase inicial aguda consiste en promover el anabolismo mediante una dieta hipercalórica exenta de proteínas. Durante la fase de mantenimiento la finalidad es conseguir una nutrición y crecimiento normales a la vez que se evita la producción de metabolitos tóxicos. Para ello se limita el aporte proteico buscando la máxima tolerancia individual. Cuando la limitación proteica impide un aporte de proteínas suficiente para garantizar el desarrollo es necesario usar suplementos proteicos exentos de los aminoácidos precursores: valina, isoleucina, treonina y metionina en el caso de la acidemia propionica y la metilmalónica, y leucina en el caso de la isovalérica. También cuidar que el aporte calórico sea adecuado para evitar procesos de catabolismo endógeno ya que no haya carencia de vitaminas, minerales y elementos traza derivados de una dieta con restricción de proteínas.

Acidemia Glutárica Tipo I (AGI)

El tratamiento dietético en la AGI ha resultado controvertido, ya que los efectos beneficiosos de la dieta no son tan evidentes como en otras acidemias. Las últimas revisiones sobre AGI, indican que el uso combinado de tres estrategias (la dieta, la suplementación con carnitina y el tratamiento de emergencia en descompensaciones metabólicas) es más efectivo para prevenir el daño neurológico.

El tratamiento dietético consiste en dietas bajas en lisina (Lys) ya que es cuantitativamente el precursor mas importante de ácido glutárico y 3-hidroxiglutárico (de efecto neurotóxico). La Lys es un aa que presenta un elevado grado de variabilidad en las proteínas de distintos alimentos, debido a lo cual es mas recomendable hacer los cálculos a partir de tablas con el contenido de Lys en los alimentos.

La restricción de Lys recomendada es: de 0-6 meses, 100 mg/Kg y día; 7-12 meses, 90 mg/Kg y día; 1-3 años, 60-80 mg/Kg y día, 3-6 años 50-60 mg/Kg y día (a partir de los 6 años de edad no hay evidencias sobre la efectividad del tratamiento dietético).

Las necesidades totales de proteína quedan cubiertas mediante el uso de una fórmula de aa exenta de Lys y baja en Trp. En lo referente al aporte energético el objetivo va a ser el mismo que en las otras aminoacidopatías, aportar energía suficiente como para evitar el catabolismo endógeno de las proteínas.

2.6 Trastornos del Ciclo de la Urea

La finalidad del tratamiento dietético en los trastornos del ciclo de la urea es disminuir las necesidades de excre-

ción de nitrógeno y para ello hay que limitar el aporte de proteínas en la dieta. El grado de restricción dependerá del grado de déficit enzimático y de la edad. Cuando la restricción de proteínas sea muy severa pueden no cubrirse el mínimo proteico necesario indispensable. En la dieta, entre el 25-50% de las proteínas puede sustituirse por una mezcla comercial de aa esenciales (hasta 0,7 g/Kg/día repartido en 2-3 comidas) de esta manera las necesidades diarias de aa esenciales pueden alcanzarse, además al limitar el aporte de aa no esenciales el exceso de nitrógeno se usa como sustrato para sintetizar estos aa no esenciales, con lo cual se reducirá el tránsito de nitrógeno por el ciclo de la urea.

El aporte calórico debe ser suficiente para evitar el catabolismo endógeno de proteínas y conseguir un ahorro nitrogenado máximo.

DISEÑO DE DIETAS

Para el diseño de la dieta va a ser necesario partir siempre de una serie de parámetros:

- Aporte calórico diario necesario en función del peso y la edad.
- Nutriente o nutrientes a limitar y/o suplementar, así como el mínimo requerido de esta o estas sustancias.
- Reparto calórico de los distintos principios inmediatos. Así como frecuencia y número de comidas al día.

Estos datos deben ser suficientes para saber si vamos a poder diseñar la dieta con alimentos naturales o si vamos a tener que recurrir además a suplementos dietéticos comerciales. De ser necesarios calcularíamos el aporte necesario de estos.

A la hora de manejar el aporte de sustancias a limitar, suele ser práctico en muchos casos el uso de sistemas de intercambios, definiendo a estos como, las cantidades de distintos alimentos que aportan una misma cantidad concreta del nutriente a controlar.

La herramienta principal para el diseño de una dieta para EIM son las tablas o listados de alimentos, también simplifica mucho los cálculos el uso de software específico para el diseño de dieta.

MONITORIZACIÓN DE LA DIETA

Es de vital importancia monitorizar la dieta, tanto de su eficacia como de la adherencia por parte del paciente. Por un lado recurriremos a parámetros bioquímicos y antropométricos. Por otro lado es conveniente recomendar a los pacientes que redacten un diario dietético en el que se recojan los menús diarios, así como las incidencias relativas a la dieta. De esta manera es mucho más sencillo determinar que es lo que no está funcionando y aplicar las medidas correctoras pertinentes. El diario dietético

nos ayudara también a controlar el grado de adherencia del paciente a la dieta. Otro parámetro interesante para controlar el grado de adherencia en ciertas aminoacidopatías es el "índice de control dietético" en PKU por ejemplo sería la media de los niveles de Phe en sangre durante los últimos 6 meses.

EDUCACIÓN DIETÉTICA

Debido a que los tratamientos dietéticos de las EIM son complejos y crónicos la educación dietética tanto del paciente como de la familia es fundamental. Una comunicación fluida entre el equipo de seguimiento y la familia es vital.

La educación dietética debe ser un proceso gradual, en el que poco a poco, se vayan transmitiendo los aspectos más básicos para el manejo dietético cotidiano y a medida que la familia adquiriendo experiencia y conocimientos ir traspasando responsabilidades, siempre bajo el estricto control del equipo de seguimiento:

Durante las primeras semanas se les enseña a los padres los aspectos más básicos de la dieta, preparar la formula, que hacer en caso de procesos intercurrentes, etc.

A medida que se van introduciendo más alimentos en la dieta, se va entrenando a la familia en el pesaje de alimentos. A partir de los 15 meses de edad del niño se empieza a instruir a los padres en los sistemas de intercambios, confección de menús y demás aspectos relacionados con la gestión cotidiana de la dieta. Durante la infancia el niño debe ir aprendiendo que alimentos puede o no puede comer, posteriormente se les enseña a preparar la formula especial (cuando se requiere), más adelante en la adolescencia se le empieza a instruir en el manejo de porciones, la finalidad es que a la mayoría de edad sean capaces de controlar y gestionar su dieta.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Ruiz M, Sanchez-Valverde F, Dalmau J, Gomez L (2007) Tratamiento Nutricional de los Errores Congénitos del Metabolismo (2º ed). Drug Farma.
- ² Armendariz-Echevarria L, Sanjurjo P, González-Lamuño D. (2011) Tratamiento dietético en el recién nacido y el niño. En: Guía clínica para el diagnóstico, tratamiento y registro de pacientes con hiperfenilalaninemia en España p 29-39.
- ³ Luengo L.M, Marquez A.M, González D (2006) Nutrición en los errores innatos del metabolismo de las proteínas. En Manual de Nutrición y Metabolismo. Ed Diaz de Santos. p 191-201.
- ⁴ Sanjurjo P, Bandellou A, Aldamiz-Echevarría L. (2009) Nutrición y errores innatos del metabolismo En: Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas (3º ed) Editorial Ergon. P 245-263.
- ⁵ Armenteros A.M, Cáceres C, González. D. (2012) Actitud ante potenciales descompensaciones intercurrentes. Complicaciones y Pronóstico. Derivaciones urgentes al hospital de referencia. En: Manual Clínico del Cribado Metabólico.
- ⁶ Moreno J.M, Oliveros L. (2009) Enfermedades por almacenamiento de glucógeno y trastornos relacionados En: Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas (3º ed) Editorial Ergon. P 377-399.
- ⁷ Campistol J, Lambruschini N, Gómez L, Gutierrez A, Fusté E, Vilaseca M.A (2009) Hiperfenilalaninemias. En: Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas (3º ed) Editorial Ergon. P441-449.

DESCOMPENSACIONES E INTERCURRENCIAS. IDENTIFICACIÓN Y DERIVACIÓN

Guillem Pintos Morell

Sección de Pediatría. Sección de Nefrología Pediátrica, Genética y Metabolismo. Unidad de Enfermedades Raras. Hospital Universitario "Germans Trias i Pujol", Badalona. Universitat Autònoma de Barcelona

Las clásicas enfermedades metabólicas hereditarias, o errores innatos del metabolismo, son defectos enzimáticos que afectan ya sea al metabolismo de los aminoácidos, hidratos de carbono, ácidos grasos, o al metabolismo energético mitocondrial. Estos trastornos suelen ser dinámicos, es decir, fluctúan con los cambios en la situación metabólica del paciente, y son frecuentemente tributarios a una intervención terapéutica. La mayoría de ellos pueden diagnosticarse rápidamente a través de investigaciones metabólicas básicas, como son: lactato, amonio, aminoácidos en plasma, ácidos orgánicos en orina, y perfil de acilcarnitinas.

Una vez diagnosticados y en tratamiento de larga duración, las descompensaciones metabólicas en los trastornos del metabolismo intermediario pueden aparecer sobre todo en relación con las enfermedades intercurrentes. Estas situaciones de estrés metabólico pueden condicionar una descompensación y causar complicaciones graves.

Uno de los principales mecanismos fisiopatológicos que conducen a la descompensación metabólica es el **catabolismo proteico** desencadenado frecuentemente por episodios infecciosos agudos, y también por la cirugía y accidentes traumáticos. Hay que tener presente que diversos grados de estrés del parto constituyen el evento catabólico que induce a una presentación neonatal. En los trastornos en los que el defecto metabólico fundamental afecta a una enzima implicada en el catabolismo de principios inmediatos, como las proteínas, a menudo se produce una acumulación de productos tóxicos intermedios hasta que los niveles aumentan suficientemente para desencadenar un desequilibrio.

metabólico. Durante un episodio de enfermedad intercurrente el grado de catabolismo proteico excede al de la síntesis con el resultado de producción neta de aminoácidos. El nitrógeno de los aminoácidos se transforma en amonio y luego en urea, a través del ciclo de la urea. El carbono de los aminoácidos se cataboliza progresivamente para la formación de metabolitos necesarios para la producción de energía como acetil CoA, piruvato, y diversos productos intermedios del ciclo de Krebs. Estos pacientes pueden presentar ciclos de episodios agudos que precisan ingreso hospitalario con cese de la alimentación oral y administración de glucosa y electrolitos por vía parenteral, lo que va seguido de recuperación y posterior alta a domicilio, repitiéndose este ciclo en varias ocasiones hasta que se advierte la posibilidad de enfermedad metabólica y se inicia un tratamiento adecuado.

Otro mecanismo bien reconocido es el de **carencia energética**. La glucosa constituye la principal fuente energética para el organismo pero las reservas de glucógeno para la provisión de glucosa durante el ayuno son relativamente limitadas en la infancia. Para mantener el aporte de substrato para la producción energética y preservar el aporte de glucosa al cerebro es necesario movilizar fuentes energéticas alternativas como los ácidos grasos libres, los cuerpos cetónicos y los precursores gluconeogénicos. Durante el ayuno, a medida que la concentración de glucosa desciende lentamente, se produce una movilización de ácidos grasos de los depósitos del tejido adiposo. Los ácidos grasos libres pueden utilizarse por muchos tejidos u órganos como el corazón y el músculo esquelético, pero no pueden entrar en el cerebro. En el hígado, los ácidos grasos libres son parcialmente oxidados a cuerpos cetónicos que son solubles en agua y penetran en el sistema nervioso central. Alanina y otros aminoácidos procedentes del catabolismo muscular, y el glicerol obtenido de la lipólisis constituyen los principales substratos para la gluconeogénesis. En los trastornos de la oxidación de los ácidos grasos (OAG), el ayuno desencadena episodios de emergencia metabólica que pueden presentarse frecuentemente asociados a infecciones intercurrentes que cursan con vómitos y anorexia, y menos comúnmente cuando el lactante empieza a presentar períodos más largos de sueño. Los defectos de OAG típicamente requieren un ayuno prolongado, de más de 16 horas, hasta que se produce el desequilibrio metabólico. Algunos pacientes con actividad enzimática residual pueden alcanzar la edad adulta sin haber presentado un ayuno tan prolongado, aunque el primer episodio de descompensación puede ser letal, independiente de la edad.

Desde el punto de vista clínico, como ya hemos adelantado, la forma de presentación más habitual de las descompensaciones del metabolismo intermediario consisten en la anorexia, vómitos frecuentes, y cambio de comportamiento (letargia o irritabilidad), aunque la definitiva crisis metabólica puede esperar a manifestarse coincidiendo con una infección intercurrente, o incluso, en lactantes, coincidiendo con un cambio inadvertido a una alimentación más rica en proteínas. Estas situaciones son típicas en las acidemias orgánicas, leucinosis (jarabe de arce), hiperamoniemias, y también en los trastornos de la OAG ya que la anorexia y vómitos condicionan un ayuno prolongado. Además de la típica hipoglucemia hipocetósica, los trastornos de la OAG pueden presentarse en forma de convulsiones, coma, episodios de rhabdomiólisis aguda, miocardiopatía, o arritmias cardíacas. El síndrome de Reye, hipoglucemia, hiperamoniemia y elevación de las transaminasas, es típico de los trastornos del ciclo de la urea y de los defectos de OAG, especialmente del déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC) y de la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD). Aunque menos frecuentes, no debemos olvidar la pancreatitis y la miocardiopatía como complicaciones de las acidemias orgánicas clásicas. En los episodios agudos de descompensación de la acidemia metilmalónica puede producirse un deterioro agudo importante de la función

renal. El coma, a veces en episodios recurrentes, es típico de las hiperamoniemias de los trastornos del ciclo de la urea. La acidosis láctica con episodios de coma "stroke-like" son típicos de la encefalomiopatía mitocondrial (MELAS) pero también pueden observarse en la acidemia propiónica, metilmalónica, déficit de OTC y defectos congénitos de la glicosilación (CDG). Episodios recurrentes de ataxia o manifestaciones psiquiátricas, con o sin convulsiones, pueden presentarse en la descompensaciones de la leucinosis, del déficit de OTC y otros defectos del ciclo de la urea, y acidemias orgánicas. Algunos de estos episodios pueden confundirse con esquizofrenia, encefalitis o intoxicación. La aciduria glutárica tipo 1 (AG1) puede presentarse inicialmente con macrocefalia y alteraciones neurológicas moderadas (hipotonía) pero, coincidiendo con enfermedad intercurrente, puede desarrollarse una crisis aguda encefalopática con un patrón de alteración del movimiento distónico-disquinético secundario a afectación aguda de los ganglios de la base, específicamente del estriado.

La identificación inicial de estas situaciones incluye una evaluación bioquímica básica, fundamentalmente glucosa, ionograma, equilibrio ácido-base y amonio plasmático. La hipoglucemia con hipocetosis y con elevación de CK es indicativa de trastorno de la oxidación de los ácidos grasos. La presencia de marcada cetosis puede ser indicativa de desequilibrio metabólico en paciente con acidemia orgánica, así como la hiperamoniemia. También hay que tener presente que la neutropenia, y a veces trombocitopenia o pancitopenia, puede acompañar a las descompensaciones de acidemias orgánicas clásicas como la acidemia propiónica. La hiperamoniemia en los trastornos del ciclo de la urea no se acompaña de cetoacidosis. La hipocalcemia puede ser un acompañante inespecífico a corregir de diversas alteraciones metabólicas, como por ejemplo las citopatías mitocondriales. En algunas ocasiones las acidemias orgánicas pueden presentar hiperglucemia en vez de hipoglucemia (no confundir con la cetoacidosis diabética). La elevación significativa de lactato en ausencia de insuficiencia cardíaca, shock o hipoxemia, acompaña principalmente a las descompensaciones de acidemias orgánicas y enfermedades mitocondriales. Tener presente que un pH sanguíneo en el rango de la normalidad es compatible con una acidosis láctica moderada, con concentraciones de lactato plasmático < 5 mM. En los trastornos de la OAG de cadena media y en las acidemias orgánicas puede producirse un déficit

secundario de carnitina plasmática que hará falta suplementar. El estudio de la orina puede ayudar a valorar descompensaciones metabólicas con la medida de cuerpos cetónicos, test de dinitrofenilhidrazina (enfermedad del jarabe de arce), cuerpos reductores (galactosemia), mioglobulinuria (defecto de la oxidación mitocondrial de ácidos grasos de cadena larga).

Para evitar las descompensaciones y sus complicaciones generalmente se instaura un cambio en la dieta habitual por un régimen de emergencia, ya desde el domicilio en la familia informada y entrenada. La base del régimen de emergencia es una solución oral de polímeros de glucosa, generalmente bien tolerada. El objetivo de dicho régimen es reducir el catabolismo proteico y subsecuentemente la acumulación de metabolitos tóxicos. Administrando una cantidad adecuada de glucosa intentamos minimizar la movilización de sustratos energéticos alternativos desencadenada por el ayuno. El aporte suficiente de líquidos con polímeros de glucosa constituye una dieta básica de emergencia adecuada para los trastornos del metabolismo de los hidratos de carbono como glucogenosis, déficit de fructosa 1,6-difosfatasa e hipoglucemias cetósicas. Sin embargo, en otras alteraciones como la enfermedad del jarabe de arce, los trastornos del ciclo de la urea y las acidurias orgánicas, se precisan actuaciones específicas dirigidas a evitar el acúmulo de metabolitos tóxicos como la leucina, el amonio, o el propionato. En los trastornos de la OAG el régimen de emergencia estándar puede ser útil para evitar las descompensaciones sobre todo si se utiliza precozmente, cuando el paciente empieza a encontrarse mal o decaído, antes de que disminuyan las concentraciones sanguíneas de glucosa y se desencadene una grave encefalopatía.

Cuando la descompensación no se puede controlar en domicilio, ya sea por los vómitos o por la progresiva afectación del estado del paciente con aparición de somnolencia o letargia, a la mínima duda la familia debe acudir al hospital donde en la mayoría de los casos se procederá a su ingreso, ya sea para mantener al paciente en estado de observación en hospital de día, si su estado general está conservado, o para ingreso en unidad de hospitalización de agudos con monitorización adecuada o en unidad de vigilancia y tratamiento intensivos, en función del estado de conciencia y de las variables básicas de laboratorio de urgencias (EAB, lactato, amonio, glucosa, urea, ionograma, hemograma, y cuerpos cetónicos en orina).

VIERNES 1 DE JUNIO, 14:30-16:00 h. SALA SEMINARIO 1+2

TALLER 1

INFORMANDO DE LOS RESULTADOS

VALORACIÓN DE LOS RESULTADOS DE AMINOÁCIDOS, ACILCARNITINAS, Y DEMÁS MARCADORES DETECTADOS EN EL CRIBADO NEONATAL AMPLIADO. EJEMPLOS DE SITUACIONES CLÍNICAS

M^a del Amor Bueno Delgado, Carmen Delgado Pecellín,
M^a Sierra G^a-Valdecasas

El cribado neonatal ampliado por espectrometría de masas en tándem (MS/MS) ha supuesto un cambio de filosofía tanto a nivel clínico como bioquímico, pues hemos pasado de determinar un analito, para detectar una enfermedad, a poder analizar múltiples analitos con los que detectar varias enfermedades que pueden clasificarse en tres grandes grupos: aminoacidopatías, acidurias orgánicas y defectos en el transporte y -oxidación de los ácidos grasos (tablas 1,2, 3 y 4). Estas patologías se producen por la ausencia de una enzima funcional, de un transportador de membrana o de proteínas que bloquean la correspondiente ruta metabólica, por lo que puede existir una acumulación de metabolitos antes del bloqueo metabólico y/o una deficiencia del producto final de la ruta metabólica. Ambas situaciones podrían ser la base de una intervención terapéutica, bien mediante la restricción del suministro de los precursores, bien aportando los productos que faltan, o mediante ambos mecanismos. Existiría, por tanto la posibilidad de tratamiento en algunas de ellas, si bien en otras esta opción aún no existe debido en parte a la reciente aparición de casos y al desconocimiento de la historia natural de la enfermedad.

1. ALTERACIONES DE AMINOACIDOPATÍAS

1.1 Arginina (Arg)

Un aumento de arginina detectado en el MS/MS puede estar relacionado con la argininemia, patología en la que también se apreciará en el MS/MS aumento de citrulina.

1.2 Citrulina

Un descenso de citrulina detectado por MS/MS estará relacionado con los trastornos del ciclo de la urea intramitocondriales, mientras que un aumento localizará el defecto enzimático del ciclo de la urea en el citoplasma.

1.1.1 Patologías asociadas a descenso de citrulina en el MS/MS:

1.1.1.1 Déficit de carbamil-fosfato-sintetasa (CPS)

1.1.1.2 Déficit de ornitin-transcarbamilasa (OTC)

Para el diagnóstico diferencial entre ambas patologías será preciso determinar los niveles de ácido orótico en orina, que estarán descendidos en el déficit de CPS y aumentados en el déficit de OTC.

La arginina en ambos casos estará descendida en el MS/MS.

1.1.2 Patologías asociadas a aumento de citrulina en el MS/MS:

1.1.2.1 Citrulinemia

Trastorno del ciclo de la urea debido al déficit de argininosuccinato sintetasa. En el MS/MS también se detectará aumento de glutamina y alanina y descenso de arginina.

1.1.2.2 Aciduria argininosuccínica

Trastorno del ciclo de la urea debido al déficit de argininosuccinato liasa. En el MS/MS también se detectará descenso de arginina.

Para el diagnóstico diferencial entre la citrulinemia y la aciduria argininosuccínica será preciso determinar los niveles de ácido argininosuccínico en orina, que estarán descendidos en la citrulinemia y aumentados en la aciduria argininosuccínica.

1.1.2.3 Argininemia

Trastorno del ciclo de la urea debido al déficit de arginasa. En el MS/MS también se detectará gran aumento de arginina.

La presencia de arginina elevada en el MS/MS va a permitir el diagnóstico diferencial con el resto de los trastornos del ciclo de la urea.

1.3 Fenilalanina (Phe)

Niveles de fenilalanina elevados (> 150 $\mu\text{mol/L}$), asociados un descenso de tirosina y a un aumento del índice fenilalanina/tirosina (>3), detectados por MS/MS, estarán relacionados con la hiperfenilalaninemia.

Es preciso diferenciar entre la hiperfenilalaninemia por deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PAH)

de la hiperfenilalaninemia por déficit enzimáticos en el metabolismo o reciclaje del cofactor, para lo que es preciso utilizar la determinación de biopterinas en orina.

1.4 Glicina

Un aumento de glicina detectado en el MS/MS puede estar relacionado con la hiperglicinemia no cetósica.

1.5 Leucina/Isoleucina

Un aumento de leucina/isoleucina detectado en el MS/MS puede estar relacionado con la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), patología en la que también se apreciará en el MS/MS aumento de valina. Esta patología es debida a un déficit del complejo deshidrogenasa de cetoácidos ramificados. El aumento de aloisoleucina es patognomónico de esta enfermedad.

1.6 Metionina

Un aumento de metionina detectado en el MS/MS puede estar relacionado con la homocistinuria clásica. Esta patología es debida al déficit de cistationina-β sintasa (CBS).

1.6.1 El método MS/MS presenta una serie de limitaciones para el diagnóstico de la homocistinuria:

1.6.1.1 Falsos negativos: para la detección precoz es necesario que el paciente esté recibiendo una adecuada ingesta proteica. Desafortunadamente, los niveles de metionina suelen estar muy bajos durante el período neonatal incluso en presencia de metabolopatía, lo que puede deberse a varios factores como una temprana toma de muestra o a una dieta baja en proteínas.

1.6.1.2 Falsos positivos: en pacientes que reciben nutrición parenteral.

1.6.1.3 Diagnóstico diferencial: Con las deficiencias de metionina adenosil transferasa (MAT I/III) además de aquellas situaciones de hipermetioninemia transitoria del recién nacido.

1.7 Tirosina

Un aumento de tirosina detectado en el MS/MS puede estar relacionado con los distintos tipos de tirosinemia.

La cuantificación de tirosina por MS/MS tiene una serie de limitaciones derivadas de la dificultad para distinguir entre los distintos tipos de tirosinemias metabólicas existentes. Esta limitación puede subsanarse parcialmente, incorporando la determinación de succinilacetona en el MS/MS, ya que dicho metabolito es patognomónico de la tirosinemia tipo I o Clásica (déficit de fumarilacetato hidrolasa (FAH)). Pero seguiría siendo necesario el

empleo de pruebas diagnósticas de segundo nivel para diferenciar la tirosinemia tipo II o síndrome de Richner-Hanhart (déficit de tirosina aminotransferasa (TAT)) de la tipo III o alcaptonuria, debida a la deficiencia de homogensitato dihidrogenasa.

Por otro lado, también pueden darse casos de falsos positivos y negativos:

1.7.1 Falsos negativos: para evitarlos, es necesario que el paciente reciba una adecuada ingesta proteica. Se han descrito varios casos de falsos negativos de tirosinemia tipo I en recién nacidos cuyas muestras fueron recogidas al segundo día de vida.

1.7.2 Falsos positivos: se han descrito en pacientes que reciben nutrición parenteral, en condiciones fisiológicas del recién nacido (tirosinemia benigna transitoria descrita en el paciente pretérmino o con inmadurez hepática) o en condiciones patológicas del recién nacido (por ejemplo, hepatopatía).

1.7.3 La MS/MS carece de especificidad en esta enfermedad, debido a que niveles elevados de tirosina pueden encontrarse en otras condiciones fisiológicas (tirosinemia benigna transitoria) o patológicas del recién nacido; y de sensibilidad, ya que los niveles de tirosina pueden estar normales en recién nacidos afectados.

2. ALTERACIONES DE ACILCARNITINAS

2.1 Carnitina libre (CO).

Alteraciones en las concentraciones de carnitina libre en el MS/MS van a indicar la posible existencia de distintas patologías.

2.1.1 Niveles disminuidos de carnitina libre en el MS/MS:

2.1.1.1 Déficit del transportador de carnitina o deficiencia sistémica o primaria de carnitina (CUD).

2.1.1.2 Déficit de carnitina palmitoil transferasa II (CPT II), en esta patología el déficit de carnitina libre se asocia a aumento de los niveles de acilcarnitinas de cadena larga C16, C18, C18:1 y C18:2, que también será detectado en el MS/MS.

- Diagnóstico diferencial

2.1.1.2.1 Acidemia glutárica tipo II (AG-II)

2.1.1.2.2 Déficit de carnitina-acilcarnitina traslocasa (CACT). Los pacientes afectados de CACT no presentan facies dismórficas ni malformaciones estructurales de sus órganos internos.

2.1.1.2.3 También podría observarse en la aciduria glutárica

tipo I e incluso en casos de desnutrición severa.

2.1.2 Niveles aumentados de carnitina libre en el MS/MS:

Pueden estar ocasionados por un déficit de carnitina palmitoil transferasa I (CPT I). Para disminuir el número de falsos positivos, se combina el estudio de niveles altos de C0 junto con niveles bajos de C16 (palmitoilcarnitina), C18 (estearilcarnitina) y el ratio elevado C0/(C16+C18)

2.1.2.1 Limitaciones del método

Falsos positivos:

- La C0 puede estar aumentada por una hidrólisis de las acilcarnitinas durante el almacenamiento o durante el proceso de derivatización.
- Se ha observado aumento de los niveles de C0 en pacientes que reciben suplemento de carnitina y en situaciones donde el metabolismo de los ácidos grasos puede estar afectado, como son el postoperatorio de pacientes o pacientes con agenesia renal, miocardiopatía hipertrófica o con depleción de ADN mitocondrial.

2.2 Propionilcarnitina (C3).

Ante un aumento en la concentración de propionilcarnitina en el MS/MS habrá que confirmar y diferenciar si el paciente padece una acidemia metilmalónica, debida al déficit de Metilmalonil-CoA mutasa, o una acidemia propiónica, también de la ruta del propionato, pero debida al déficit de propionil-CoA carboxilasa.

Existen además otros grupos en los que se encuentra afectada tanto la síntesis intracelular de AdoCbl como la de metilcobalamina (MeCbl), cofactor de la remetilación citosólica de homocisteína a metionina, catalizada por la N-metil-tetrahidrofolato: homocisteína metiltransferasa. En estos casos los pacientes presentan acidemia metilmalónica combinada con homocistinuria y en el MS/MS se detectarán concentraciones elevadas de metionina junto a las de propionilcarnitina.

2.2.1 Falsos positivos: Los recién nacidos de madre vegetariana, alimentados con lactancia materna, pueden presentar concentraciones elevadas de propionilcarnitina en el MS/MS y aumento de ácido metilmalónico en orina, debido al déficit de hidroxicobalamina que pueden presentar las madres vegetarianas, que no han tomado los suplementos nutricionales adecuados durante el embarazo. Al sustituir la lactancia materna por fórmula de inicio se normalizan ambos parámetros bioquímicos.

2.3 Butirilcarnitina (C4).

La C4 es una mezcla de dos isómeros: butirilcarnitina e isobutilcarnitina, indistinguibles mediante los métodos convencionales de cribado.

La C4 detectada por MS/MS estará relacionada con:

2.3.1 Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD): Presencia de C4 y elevación de cocientes C4/C2, C4/C3 y C4/C8 en DBS y aumento de ácido etilmalónico (EMA), metilsuccínico y butirilglicina en orina.

2.3.2 Déficit de isobutilcarnitina deshidrogenasa (IBD): Existen elevaciones de isobutilcarnitina y además presencia de C4 en orina, algunos pacientes excretan de forma intermitente isobutilglicina en orina

2.3.3 Encefalopatía etilmalónica: Debida al defecto en el gen ETHE1. Existe aumento de C4 y de C5 en DBS y presencia de EMA y acilglicinas en orina.

2.3.4 La SCAD e IBD se pueden diferenciar por el aumento C4/C3 en orina (presente en IBD) y por el estudio de ácidos orgánicos en orina.

2.4 Isovalerilcarnitina (C5).

En el cribado neonatal ampliado por espectrometría de masas se detecta una mezcla de isómeros de C5-carnitina como es la isovalerilcarnitina, 2-metilbutirilcarnitina y pivaloilcarnitina, por lo tanto, podemos detectar dos patologías:

2.4.1 Acidemia isovalérica: Existe aumento de isovalerilcarnitina en DBS y de ácido isovalérico, 3-OH-isovalérico, 4-OH-isovalérico e isovalerilglicina en orina.

2.4.2 Déficit de 2-metil-butirilCoA deshidrogenasa (2MGB): Existe aumento de C5 en DBS y de 2-metil-butirilglicina y 3-metil-crotonilglicina en orina.

2.4.3 La pivaloilcarnitina procede del ácido pivalico componente de numerosos antibióticos (ampicilina, cefotaxima...)

2.5 Glutarilcarnitina (C5DC).

Un incremento en las concentraciones de C5DC en el MS/MS, pueden estar relacionados con la aciduria glutárica tipo 1, con variaciones en sus niveles durante la etapa neonatal, pudiendo incluso ser normales. Para confirmar el diagnóstico es preciso la determinación de ácidos orgánicos en orina. Ha de tenerse en cuenta que determinados fenotipos no excretan cantidades significativas de glutarato (no excretadores) pero siempre está presente el ácido 3-OH-glutárico, por lo que un aumento de éste permitirá confirmar el diagnóstico de aciduria glutárica tipo 1.

2.5.1.1 Diagnóstico diferencial: Se han encontrado concentraciones elevadas de C5-DC en otras patologías:

- MCAD
- Aciduria glutárica tipo 2

En ambos casos existe incremento en la concentración de otras acilcarnitinas.

- Déficit de hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCHAD) en el que existe elevación de C10-OH que presenta la misma relación m/z, siendo imposible diferenciar por limitación de los métodos convencionales.

2.6 OH-isovalericarnitina (C5OH).

Un aumento de la concentración de C5OH puede ser indicador de múltiples patologías:

2.6.1 Déficit de -cetotiolasa: Marcadores primarios C5-OH y C5:1 (tiglicarnitina) en sangre impregnada en papel (DBP "dried blood paper"). Se debe confirmar con la determinación de ácidos orgánicos en orina.

2.6.2 Déficit de 3-OH-3 metilglutarilCoA ligasa (HMG): Existen aumentos de C5-OH junto con C6DC (adipilcarnitina) y C6OH-DC en DBP.

2.6.3 Déficit de biotinidasa: Niveles elevados de C5-OH y C3 en DBP. Es importante estudiar la actividad enzimática de la biotinidasa así como la determinación de ácidos orgánicos en orina

2.6.4 Déficit múltiple de carboxilasa: Niveles elevados de C5-OH y de C3 en DBP.

2.6.5 Déficit de 3 metilcrotonilCoA carboxilasa: Es la patología más frecuente de todas las que presentan aumento de C5-OH en DBP. A veces el aumento es ocasionado por la transferencia de metabolitos maternos a través de la placenta debido a un déficit materno, de ahí la importancia del estudio de acilcarnitinas y ácidos orgánicos en madres de pacientes que han presentado aumento de C5-OH.

2.6.6 Déficit de 2 metil-3OH-butirilCoA deshidrogenasa (MHBD).

2.6.7 Déficit de 3 metilglutaconilCoA hidratasa (MGA).

El diagnóstico diferencial de este grupo de enfermedades debe hacerse mediante el estudio del perfil urinario de ácidos orgánicos por cromatografía de gases-espectrometría de masas (CG-EM), característico en cada una de ellas, la determinación enzimática de la biotinidasa para descartar esta patología y posterior estudio enzimático en tejidos.

2.7 Hexanoilcarnitina (C6), octanoilcarnitina (C8), decanoilcarnitina (C10), decenoilcarnitina (C10:1)

2.7.1 Concentraciones elevadas de C8, normalmente acompañada de elevaciones de decanoilcarnitina (C10), hexanoilcarnitina (C6) y decenoilcarnitina (C10:1) y de la relación

C8/C10 en el MS/MS, puede ser debido a un déficit de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD).

Hay que valorar la posibilidad de falsos positivos y negativos

2.7.1.1 Falsos positivos: ciertos tratamientos farmacológicos como el valproico o las dietas MCT (triglicéridos de cadena media) también cursan con aumento de C8, C6 y C10. El ratio C8/C10 es el que permite diferenciar entre un aumento de C8 por tratamiento farmacológico o por deficiencia de MCAD, pues en este último este ratio permanece elevado.

2.7.1.2 Falsos negativos: en pacientes cuya muestra ha sido tomada después de los 8 días de vida, puesto que las acilcarnitinas disminuyen con la edad del recién nacido.

Así mismo debe realizarse el diagnóstico diferencial con las siguientes patologías:

2.7.1.3 Diagnóstico diferencial:

- Aciduria glutárica tipo 2 (AG-II), en la que el ratio C8/C10 no está aumentado, mientras que en la deficiencia de MCAD sí lo está.

- Déficit de 3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa de cadena media y corta (M/SCHAD)

- Déficit de 3-cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCKAT).

2.8 Dado que estas 3 patologías cursan con aumento de C8.

Miristodienoilcarnitina (C14:2); miristoleilcarnitina (C14:1); Miristoilcarnitina (C14) y el cociente C14:1/C16.

Aumento en el MS/MS de estas acilcarnitinas podrían ser indicativo de una deficiencia de acil coA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

Este método presenta una serie de limitaciones:

2.8.1 Falsos positivos: la muestra de sangre sobre impregnada en papel puede ocasionar un aumento de C14 junto con otras acilcarnitinas.

2.8.2 Diagnóstico diferencial: Las acilcarnitinas C14 y C14:1 pueden estar presentes en otras alteraciones metabólicas, por ello se debe establecer diagnóstico diferencial con la deficiencia de la proteína trifuncional (TFP), aciduria glutárica tipo II, LCHAD, CPT II y CACT.

2.9 C5, C8, C10, C14, C14:1

Aumento de estas acilcarnitinas en el MS/MS podría ser indicativo deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa o aciduria glutárica tipo II

2.9.1 Diagnóstico diferencial: deficiencia de acil-CoA deshidrogenada de cadena media de

(MCAD), aciduria glutárica tipo I (AG I) y aciduria isovalérica.

3. OTROS MARCADORES DETECTADOS EN EL CRIBADO NEONATAL AMPLIADO

Para determinar estos marcadores se empleará la misma muestra de sangre, extraída en papel de filtro, que para los referidos con anterioridad.

3.1 TSH

Un aumento de TSH en el cribado neonatal puede ser indicativo de hipotiroidismo congénito se produce cuando existe una falta de actividad tisular de hormonas tiroideas en el neonato.

3.2 Tripsina inmunorreactiva

Cuantificación mediante enzoinmunoanálisis o fluoroimmunoanálisis de tripsina inmunorreactiva (TIR) en sangre impregnada en papel. Será precisa confirmación genética en aquellos pacientes con resultado positivo en el cribado neonatal.

Esta técnica tiene algunas limitaciones como son:

3.2.1 Falsos positivos: 1% de las muestras tomadas antes de las 72 horas de vida del recién nacido (hipertripsinemia transitoria fisiológica del RN), estrés neonatal, deshidratación, test de Apgar bajo, distrés respiratorio, hipoglucemia, anomalías congénitas (trisomía 13 y 18), alteraciones hepáticas o malformaciones.

3.2.2 Falsos negativos: Pacientes con ileo meconial.

3.2.3 Tiene buena sensibilidad en doble muestra, pero baja especificidad.

Cada laboratorio debe establecer sus puntos de corte.

3.3 Galactosa 1 Fosfato

Niveles elevados de galactosa 1 fosfato y galactosa con actividad GALT disminuida en sangre impregnada en papel, serían indicativos de galactosemia clásica. Algunos centros ya han incorporado la determinación de hexosas monofosfatos en el MS/MS.

Esta técnica tiene una serie de limitaciones:

3.3.1 Dependientes de la dieta: (el niño debe estar recibiendo fórmula con galactosa o leche materna).

3.3.2 No detecta otras causas de Galactosemia, por deficiencia de GALK (galactokinasa) o GALE (galactosa-4-epimerasa), con las que habrá que realizar el diagnóstico diferencial mediante la determinación de la enzima afecta.

3.3.3 Se han descrito falsos negativos en pacientes que reciben nutrición parenteral.

3.4 17-Hidroxiprogesterona (17-OHP)

Concentraciones elevadas de 17-OHP (≥ 30

nmol/L, considerando patológicos los valores superiores a 60 nmol/L) serían indicativas de hiperplasia adrenal congénita, debida a déficit de 21 hidroxilasa o de 11-hidrolasa.

Actualmente para el cribado neonatal de hiperplasia adrenal congénita es preferible la determinación de esteroides por MS/MS, dado que ésta supera ampliamente los inmunoensayos cuyo porcentaje de falsos positivos es muy elevado.

Se determinaría por MS/MS el perfil de 17-OHP, androstenodiona y cortisol sobre la misma muestra de sangre en papel.

CONCLUSIONES

La incidencia individual de estas enfermedades es variable, sin embargo, la incidencia conjunta de los errores innatos del metabolismo (EIM) es significativa en la población infantil, y por ello constituye un importante problema de salud.

El diagnóstico temprano de los EIM mediante programas de cribado neonatal ofrece la posibilidad de modificar favorablemente el curso de la enfermedad detectada y eventualmente prevenir las enfermedades de ese origen y reducir su mortalidad.

El cribado neonatal ampliado supone un beneficio no sólo a los recién nacidos sino también a sus familiares, pues tras la detección de un caso índice se debe realizar un estudio familiar, pudiéndose encontrar resultados positivos en hermanos e incluso padres ya que a la mayoría de ellos no se les ha realizado el cribado ampliado.

No descartar la presencia de varias enfermedades metabólicas en un mismo paciente pues con la instauración de los programas de cribado neonatal cada día será más frecuente el hallazgo de estos pacientes.

TABLAS:

Tabla 1. AMINOACIDOPATÍAS DETECTADAS POR MS/MS

AMINOÁCIDOS	ENFERMEDAD
Fenilalanina	Fenilcetonuria/ Hiperfenilalaninemia
Leucina/isoleucina	MSUD
Tirosina	Tirosinemia I, II y III
Citrulina	Citrulinemia/ OTC/ Ac. Argininosuccínica
Metionina	Hipermetioninemia/ Homocistinuria
Glicina	Hiperglicinemia no cetósica
Arginina	Argininemia

TABLA 2. ACIDURIAS ORGÁNICAS DETECTADAS POR MS/MS.

AC	ACIDURIAS ORGÁNICAS
C3	Acidemia Propiónica (AP)
	Ac. Metilmalónica (AMM) (C4DC)
C4	Déficit de IsobutirilCoA Deshidrogenasa (IBDH)
C5	Acidemia Isovalérica (IVA)
	2 Metil-ButirilCoA Deshidrogenasa (2MGB)
C5DC	Acidemia Glutárica tipo I (GA I)
C5-OH	Def. 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (3MCC)
	Def 3-Metilglutaconil Hidratasa (MGA)
	Def. 2-Metil-3-OH-Butiril-CoA Deshidrogenasa (MHBD)
	Def. 3-OH-3-Metilglutaril-CoA Liasa (HMG) → (C6-DC, C6OH-DC)
	Def. -Cetotilasa (BKT) → (C5:1)
	Def. biotinidasa → (C3)
	Def. múltiple de carboxilasas → (C3)

TABLA 3. DEFECTOS EN EL TRANSPORTE DE ÁCIDOS GRASOS.

AC	DEFECTOS TRANSPORTE ACIDOS GRASOS
↓ C0	Deficiencia captación celular carnitina (CUD)
↑ C0	Deficiencia carnitina-palmitoil transferasa Ia (CPT Ia)
↓ C16, C18, C18:1, C18:2	
↓ C0	Deficiencia carnitina-palmitoil transferasa II (CPT II)
↑ C14, C16, C18, C18:1, C18:2	Def. carnitina-acilcarnitina Traslocasa (CACT)

TABLA 4. DEFECTOS-OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS.

ACILCARNITINAS	DEFECTOS-OXIDACIÓN ÁCIDOS GRASOS
↑ C4	Deficiencia Acil-CoA DH cadena corta (SCAD)
↑ C6, C8, C10, C10:1	Deficiencia Acil-CoA DH cadena media (MCAD)
↑ C16OH, C18:1 OH, C18:2 OH	Deficiencia Hidroxiacil-CoA DH cadena larga (LCHAD)
	Proteína Trifuncional (TFP)
↑ C14, C14:1, C14:2, C16:1	Deficiencia Acil-CoA DH cadena muy larga (VLCAD)
↑ C4, C5, C6, C8, C10	Aciduria glutárica tipo II o deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa (MADD)

Durante la ponencia se presentarán distintos casos clínicos de patologías detectadas en el cribado neonatal.

BIBLIOGRAFÍA

¹ Comisión de Errores Metabólicos Congénitos. Datos acumulados: Programas de cribado Neonatal en España (2007). <http://www.dnigenetico.es/documentos/datos2007>

² Dennis J. Dietzen, Piero Rinaldo, Ronald J. Whitley, et al. National Academy of Clinical Biochemistry Laboratory Medicine Practice Guidelines: Follow-Up Testing for Metabolic Disease Identified by Expanded Newborn Screening Using Tandem Mass Spectrometry; Executive Summary. Clin Chem 2009; 55(9): 1615–26.

³ Kronn D, Mofidi S, Braverman N et al. Diagnostic guidelines for newborns who screen positive in newborn screening. Genet Med 2010; 12: S251-5.

⁴ Rey MT; García AL. Cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. Aplicabilidad en Galicia. Santiago de Compostela: Servicio Galego de Saúde, Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia, avalia-t; 2004. Serie Avaliación de Tecnoloxías. Informes; INF2004/03.

⁵ Cocho JA, Castiñeiras DE, Bóveda MD, Colón C, Fraga JM. Cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo. En Sanjurjo P, Baldellou A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas. Madrid: Ergon S.A.; 2010. p. 43-62.

VIERNES 1 DE JUNIO, 14:30-16:00 h. SALA DE PRENSA

TALLER 2

MANEJANDO DIETAS

Félix Sánchez-Valverde Visus (Pamplona). Mónica Ruiz Pons (Santa Cruz de Tenerife)

Las enfermedades metabólicas son un grupo de entidades, en general de difícil manejo, que precisan de la colaboración de un equipo.

multidisciplinario en los que se incluyen, entre otros, a neuropediatras, nutricionistas-dietistas, neonatólogos, pediatras, genetistas, bioquímicos clínicos así como especialistas en gastroenterología, hepatología, y nutrición pediátrica. El manejo nutricional de estos pacientes es fundamental, necesiéndose de unos conocimientos básicos y de experiencia personal para su correcto seguimiento. Este taller trata de dar un enfoque práctico para la valoración, tratamiento nutricional y farmacológico, así como para la evolución de las enfermedades metabólicas con la exposición interactiva de casos clínicos prácticos impartidos por expertos en la materia.

OBJETIVOS

Objetivo general

- Adquirir los conocimientos en el manejo de las dietas de pacientes afectados de enfermedades metabólicas.

Objetivos específicos

- Manejo inicial de la dieta ante la sospecha de una enfermedad metabólica.
- Manejo básico de la dieta en pacientes con alteración del metabolismo de:
 - Proteínas.
 - Hidratos de carbono.
 - Lípidos.
- Actuación previa al diagnóstico definitivo.
- Adquirir los conocimientos del tratamiento nutricional y farmacológico.
- Seguimiento y control de estos pacientes.

VIERNES 1 DE JUNIO, 17:00-18:00 h. SALA ANDALUCÍA 1

MESA REDONDA

RENDIMIENTO DEL CRIBADO. ORGANIZACIÓN

Moderador: Antonio González-Meneses (Sevilla)

VADEMECUM Y BOTIQUÍN METABÓLICO. STOCK DE FÁRMACOS Y DIETAS

Dra. M^a Concepción García Jiménez
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

INTRODUCCIÓN

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) considerados globalmente, comprenden una patología muy heterogénea con asociaciones de signos y síntomas muy diversos, capaz de poner en peligro la supervivencia del paciente en muchas ocasiones, y de comprometer el normal desarrollo físico y cognitivo de los individuos afectados en la mayoría de los casos.

Por ello, tanto desde el punto de vista cuantitativo (prevalencia creciente, demanda asistencial especializada y coste sanitario muy elevado) como desde el punto de vista cualitativo (interrupción de un proyecto vital para el paciente y sus familiares), estas enfermedades suponen en general una muy elevada carga sanitaria para la sociedad, para las familias y especialmente para los individuos afectados.

Para los profesionales que se enfrentan a la atención de estos pacientes, la dificultad en el manejo terapéutico radica fundamentalmente en la complejidad de su fisiopatología, la cual se desarrolla cronológicamente a lo largo de una secuencia de acontecimientos que una vez puestos en marcha resultan muy difíciles de controlar. Estos acontecimientos están condicionados por la mutación génica - causa primera de la patología -, por el resto de la dotación génica del paciente que condiciona la expresión de la mutación patógena y por factores "epigenéticos" la mayoría de las veces no bien conocidos.

Hasta hace poco la atención sanitaria de los EIM quedaba prácticamente circunscrita a las medidas terapéuticas de carácter general, al tratamiento sintomático y al asesoramiento genético familiar. Hacia la mitad del pasado siglo se introdujo el manejo dietético de la hiperfenilalaninemia, primera modificación efectiva de la secuencia fisiopatológica de un EIM. En los últimos 15 años se han producido avances tan importantes en el desarrollo de nuevas opciones terapéuticas para estos pacientes que en la actualidad se dispone de un tratamiento específico más o menos efectivo para la mayoría de las enfermedades metabólicas hereditarias. Así pues en este momento,

los EIM son objeto de una atención sanitaria integral que abarca la prevención, el diagnóstico y el tratamiento.

De un modo simultáneo a la mejoría experimentada en el tratamiento de los EIM se ha avanzado notablemente en la comprensión de su fisiopatología, en el conocimiento de la historia natural de las enfermedades y en la respuesta de éstas al tratamiento. Gracias a ello, se sabe con certeza, que el principio básico en el manejo de los EIM, es que el tratamiento precoz, antes de que los mecanismos fisiopatológicos hayan producido daños irreversibles, es lo único que garantiza la mejor respuesta posible al tratamiento. El riesgo de secuelas irreversibles está más relacionado con la duración del periodo durante el cual el sistema nervioso central del paciente ha estado sometido a un desequilibrio bioquímico patógeno, que al grado absoluto de ese desequilibrio.

En este capítulo, nos vamos a referir a un grupo de EIM detectados por cribado neonatal gran parte de ellos, y que son capaces de producir un cuadro agudo de intoxicación mediante la acumulación de sustancias tóxicas. Muchas de estas enfermedades son tratables y precisan la eliminación urgente de las toxinas mediante dietas especiales, depuración extracorpórea y fármacos detoxificadores.

Por ello tan pronto como se sospecha la existencia de un EIM, o una descompensación en un paciente, debe de iniciarse un plan terapéutico para su manejo urgente hasta que se realiza el diagnóstico y tratamiento definitivo.

Desde esta perspectiva, es importante que todos los hospitales de cualquier nivel, dispongan de un stock básico de fármacos para el inicio de este tratamiento de emergencia.

TRATAMIENTO DE LAS URGENCIAS METABÓLICAS

Las urgencias metabólicas pueden producirse por tres "mecanismos": paciente ya conocido que se descompensa, debut de una enfermedad metabólica en periodo neonatal o en otra época de la infancia, y diagnóstico a través del cribado neonatal.

La aproximación diagnóstico terapéutica en cada uno de los supuestos anteriores será diferente; en el caso de los

neonatos diagnosticados mediante cribado neonatal, el objetivo fundamental va a ser en la mayoría de los casos la instauración de unas medidas terapéuticas (dietéticas, farmacológicas y generales), que prevengan la aparición de una descompensación metabólica.

En los otros dos supuestos, desde el momento en que el Pediatra que atiende a un niño enfermo sospecha la existencia de un EIM o una descompensación metabólica, debe planificar inmediatamente el posible tratamiento urgente del paciente, que desde un punto de vista práctico se divide en la atención a tres aspectos generales:

A. Tratamiento inicial general

En una primera fase, antes del diagnóstico etiológico de certeza, deben programarse las medidas generales comunes a todo niño gravemente enfermo y con la posibilidad además, de que esté afecto de un EIM. Debe atenderse fundamentalmente a (Tabla 1):

- Estabilización general
- Mantenimiento de un estado anabólico positivo para evitar el catabolismo y el paso de metabolitos tóxicos al torrente circulatorio
- Administración de un combinado de vitaminas (cofactores de algunas reacciones metabólicas) de un modo empírico.

B. Tratamiento inespecífico de los síndromes bioquímicos generales

A partir del momento en que ya se posee un diagnóstico sindrómico (acidosis metabólica, hiperamoniemia, acidosis láctica, aumento de leucina, etc.) se añaden las medidas terapéuticas de carácter urgente que precisa cada uno de estos síndromes (Tabla 2).

C. Tratamiento específico de los EIM

Una vez controlados el trastorno bioquímico y la sintomatología clínica se aplican los tratamientos específicos a largo plazo que cada enfermedad requiere.

LA FARMACIA HOSPITALARIA EN LA ATENCIÓN URGENTE DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS

El debut de una enfermedad metabólica o su descompensación provoca una situación de emergencia que supone un reto no sólo para la Unidad de Enfermedades Metabólicas en un hospital de nivel terciario, sino para cualquier centro hospitalario que pueda atender alguno de estos pacientes.

Los fármacos involucrados en el tratamiento de las enfermedades metabólicas pertenecen a distintas categorías:

- Medicamentos huérfanos (aquellos destinados a la **prevención, diagnóstico o tratamiento** de pacientes con *enfermedades minoritarias*) comercializados para una determinada indicación. En el caso de precisarse su uso fuera de esa indicación, deberán seguirse los trámites administrativos para “uso fuera de indicación”.

- Fármacos no huérfanos comercializados para otras indicaciones y que para el tratamiento de un EIM deben de ser utilizados como “uso fuera de indicación” que obliga a la realización de ciertos trámites administrativos para su obtención (elaboración de un informe justificando el uso del fármaco).
- Fármacos no comercializados en España. La disponibilidad de estos fármacos se va a ver comprometida porque en algunos casos son requeridos solicitud individualizada al Ministerio de Sanidad.

Desde el punto de vista de la farmacia hospitalaria, la problemática asociada al tratamiento de los errores congénitos del metabolismo se relaciona con:

- Necesidad de disponer de algunos fármacos a cualquier hora del día y cualquier día del año.
- El Servicio de Farmacia debe de tener organizada de forma adecuada la reposición de fármacos en los siguientes casos:
 - Fármacos con disponibilidad permanente (tabla 4), tanto tras su utilización como en el caso de caducidad.
 - Fármacos con fecha de caducidad reducida. En estos casos, el número de envases en stock será reducido, dado que la probabilidad de uso es baja.
- Tiempo necesario para conseguir el suministro de determinados fármacos (fármacos no comercializados en España, usos fuera de indicación, medicamentos huérfanos).
- Dificultades con la formulación, la dosificación y la administración de algunos fármacos. En algunos casos estos fármacos deben de ser preparados en fórmulas magistrales.

Todos estos problemas condicionan **la disponibilidad** de dichos fármacos y requieren la colaboración entre la unidad de enfermedades metabólicas y el servicio de farmacia hospitalaria para formar un equipo multidisciplinar implicado en la planificación del stock metabólico en el hospital. Se debe de disponer de un botiquín de urgencias metabólicas, con un stock definido de fármacos y unas pautas de actuación concretas para el manejo de las situaciones urgentes.

La magnitud de los fármacos disponibles en stock, va a depender fundamentalmente del nivel de atención del centro hospitalario. Un hospital terciario que disponga de Unidad de Enfermedades Metabólicas, dispondrá de un stock con mayor número de fármacos que un hospital de primer nivel, dónde deben de existir aquellos fármacos para el tratamiento sindrómico inicial.

VADEMECUM DE FÁRMACOS DE EMERGENCIA

La composición del “botiquín metabólico” de urgencias, va encaminada a paliar la sintomatología más común de los EIM (Tabla 3).

Dado que son enfermedades infrecuentes y teniendo en cuenta la caducidad, el número de unidades será reducido, pero con reposición continua.

Según la urgencia de la prescripción, diferenciaremos dos tipos de fármacos:

- Utilización aguda: fármacos que deben de estar siempre disponibles (Tabla 4).
- Utilización subaguda: fármacos que deben de estar disponibles en 48-72 horas (Tabla 5).

El éxito del stock metabólico de urgencias va a depender de tres factores:

- La aproximación terapéutica a una urgencia metabólica, con las dosis correspondientes, debe de estar claramente establecida en un protocolo de actuación clínico. (Tabla 6)
- El protocolo, debe de tener establecido como obtener la medicación y el lugar de almacenamiento.
- El protocolo debe de ser consensuado entre los servicios clínicos y de farmacia.
- De forma general, se debe considerar la suplementación a dosis farmacológicas de sustratos-vitaminas como tratamiento multicoenzimático inicial ante toda sospecha de ECM sin identificar:

Cóctel vitamínico

- Tiamina (B1) 100–300 mg/día.
- Biotina (B8) 10 – 20 mg/día.
- Vitamina (B12) 1-2 mg/día.
- Riboflavina (B2) 100 mg/día.
- Piridoxina (B6) 50-500 mg/día.

STOCK DE DIETAS METABÓLICAS DE URGENCIA

Con la implantación del tándem masas para el cribado ampliado, es más necesario que nunca disponer de un stock de fórmulas para iniciar la alimentación de los recién nacidos con sospecha de estar afectados de alguno de los diferentes grupos de patologías identificadas mediante esta técnica.

Ante la sospecha de identificación de un EIM se deberá de disponer en todos los centros de los alimentos-medicamentos y/o productos farmacológicos que se utilizan en el tratamiento sindrómico urgente de estas patologías (Tabla 7).

Los centros de referencia que tratan pacientes con enfermedades metabólicas, deberán de disponer además de alimentos-medicamentos usados en el tratamiento específico continuado de los pacientes.

En la mayoría de los EIM detectados mediante el cribado neonatal ampliado (aminoacidopatías, acidurias orgánicas y defectos del ciclo de la urea), la medida inicial de aplicación inmediata, es la eliminación o disminución durante las primeras 24-48 horas de las proteínas de la dieta. Para ello se deberá disponer en stock de módulos nutricionales compuestos por polímeros de glucosa y lípidos y fórmulas sin proteínas (Tabla 7).

Transcurridas las primeras 24-48 horas, se reiniciará la alimentación utilizando la dieta especial para la patología en concreto (Tabla 8).

CONCLUSIONES

El manejo terapéutico de los errores innatos del metabolismo (EIM) es complejo, pero un tratamiento precoz es crucial en los pacientes afectados porque el retraso en su inicio puede dar lugar a la aparición de complicaciones graves como acidosis metabólica severa o hiperamonemia que pueden producir edema cerebral y muerte.

La adecuada atención precoz prestada a estos pacientes va a depender de una correcta organización de la asistencia basada en:

- Problemática asociada al tratamiento de los EIM: farmacéutico en el equipo multidisciplinar.
- Protocolización adecuada de la actuación urgente en estas patologías.
- Existencia en todo hospital sin Unidad de Enfermedades Metabólicas de un stock de forma permanente de ciertos fármacos para la atención urgente de estos pacientes (Tabla 6).

El stock debe atender a la cantidad, caducidad, e información del uso de los fármacos. Para ello se deben de establecer los circuitos adecuados con el Servicio de farmacia.

Un Hospital con Unidad para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de Enfermedades Metabólicas debe de contar con (Tablas 4,5):

- Fármacos de disponibilidad permanente
- Fármacos disponibles en 48-72 h
- Productos no urgentes pero con dificultades de adquisición, condiciones especiales de almacenaje o distribución o elevado coste que deben de ser tenidos en cuenta.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Couce Pico ML, Fernández Lorenzo JR, Fraga Bermúdez JM. Enfermedades congénitas del metabolismo en el período neonatal. Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AEP: Neonatología, 2008.
- ² Hoffmann G, Clarke J, Leonard JV. Emergency management of metabolic diseases. En Physician's guide to the treatment and follow up of metabolic diseases. N. Blau, G F Hoffmann, J Leonard, JTR Clarke. (eds). Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2006.
- ³ Fernández-Llamazares CM, Serrano ML, Manrique-Rodríguez S, Sanjurjo-Sáez M. Setting up an emergency stock for metabolic diseases. Clin Ter 2010;161 (6):523-8
- ⁴ Prietsch V, Ogier de Baulny H, Saudubray JM. Emergency treatments. En Fernandes J, Saudubray JM, van den Berghe G, Walter JH (eds.) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment. Springer Medizin Verlag. Heidelberg, 2006.
- ⁵ Ruiz-Pons M, Sánchez-Valverde Visus, F, Dalmau Serra J. Aspectos generales. En Tratamiento Nutricional de los Errores Innatos del Metabolismo. Ruiz-Pons M, Sánchez-Valverde Visus, F, Dalmau Serra J, Nutricia (Eds.). ERGON, Madrid 2007.
- ⁶ Sanjurjo P, García-Cazorla A, Del Toro M, Mas A. Consenso sobre fármacos necesarios para ECM en descompensación. Acta Pediatr Esp. 2006; 64 (1 Supl.1): S1-S126
- ⁷ Sanjurjo P, Baldellou A. Organización de un centro terciario para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias 3ª Edición. En Pablo Sanjurjo y Antonio Baldellou (eds.) Ergón SA. Madrid, 2009.
- ⁸ Saudubray, JM, Sedel F, Walter JH. Clinical approach to treatable inborn metabolic diseases: An introduction. J Inherit Metab Dis (2006) 29:261–274. DOI 10.1007/s10545-006-0358-0
- ⁹ Zand DJ, Brown KM, Lichter-Konecki U, Campbell JK, Salehi V, Hamberlain JM. Effectiveness of a clinical pathway for the emergency treatment of patients with inborn errors of metabolism. Pediatrics 2008; 122:1191-5

TABLAS

TABLA 1. TRATAMIENTO GENERAL INICIAL DEL PACIENTE CON SOSPECHA DE EIM.

<p>Estabilización clínica del paciente Soporte térmico Asistencia respiratoria Soporte hemodinámico Profilaxis anti-infecciosa Convulsiones Edema cerebral</p>
<p>Tratamiento síndrome bioquímico Acidosis y trastornos del equilibrio hidroelectrolítico Hiperamoniemia Hiperlactacidemia Hipoglucemia</p>
<p>Depuración endógena Aporte calórico superior en un 25-35 % a las necesidades basales</p>
<p>Administración cócktel vitamínico Tiamina (B1) 100-300 mg/día Biotina (B8) 10 - 20 mg/día Vitamina (B12) 1-2 mg/día Riboflavina (B2) 100 mg/día Piridoxina (B6) 50-500 mg/día</p>

TABLA 2. MODO DE ACCIÓN E INDICACIÓN DE FÁRMACOS PARA EL TRATAMIENTO SINTOMÁTICO DE LOS EIM DEL METABOLISMO INTERMEDIARIO.

FÁRMACO	MODO DE ACCIÓN	INDICACIÓN
Ácido fólico	Fuente de folato para el SNC	Déficit DHPR, aciduria orótica hereditaria, déficit metilén sintasa, deficiencia de metionina sintasa, malabsorción hereditaria de folato, defectos metabolismo cobalamina
Ácido pantoténico	Fuente de coenzima A	Tipo II X-linked Aciduria 3 metilglutaconica
Benzoato sódico	Forma ácido hipúrico combinado con glicina que se elimina por orina	Hiperamoniemia
Betaina	Remetila Hcy a metionina	Homocistinuria clásica. Defectos de remetilación
Biotina	Cofactor de carboxilasas	Defecto biotinidasa, deficit holocarboxilasa sintetasa, deficit múltiple de carboxilasas
Carnitina	Repone los depósitos celulares, elimina derivados tóxicos Acil-CoA	Deficiencias primarias y secundarias de carnitina (acidurias orgánicas, defecto transportador de carnitina, MCAD, enfermedades mitocondriales)
Cisteamina	Agota la cistina lisosomal	Cistinosis
Creatina	Repone la creatina	Déficit de GAMT y AGAT
Dextrometorfán	Inhibidor de los canales del NMDA	Hipeglicinemia no cetósica
Diazóxido	Inhibidor de la secreción de insulina	Hiperinsulinismo persistente
Dicloracetato	Estimula actividad PDH inhibiendo PDH kinasa	Acidosis láctica primaria
Fenilbutirato sódico	Se convierte en fenilacetato que se une a la glutamina y se elimina en forma de fenilglutamina por orina	Hiperamoniemia

Fenilacetato		Hiperamoniemia
Glicina	Forma isovalerilglicina (eliminación renal)	Aciduria isovalérica
Hidroxicobalamina (vit B12)	Cofactor metilmalonil CoA mutasa	Alteraciones metabolismo cobalamina
Insulina	Favorece el anabolismo	Cualquier EIM que produzca intoxicación
L- Arginina	Repone la arginina	Defectos ciclo de la urea. MELAS
L- Citrulina	Repone depósitos de citrulina y arginina	CPS, OTC, lisinuria con intolerancia a las proteínas
L-Dopa	Reemplaza neurotransmisores	Defectos de síntesis de L-Dopa
L-Isoleucina	Repone isoleucina	Acidurias orgánicas
L-Lisina	Permite absorción de lisina	Lisinuria con intolerancia a las proteínas
L-Serina	Repone la serina	Defecto de 3 fosfoglicerato deshidrogenasa
L-Triptófano	Incrementa el ácido kinurénico que es un antagonista endógeno del receptor NMDA	Hiperglicinemia no cetósica
L- Valina	Compite con la leucina y disminuye su paso al SNC	MSUD
Magnesio	Repone el potasio	Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria
Manosa	Mejora la glicosilación	CDG Ib
N- Carbamilglutamato	Estimula la NAGS	Hiperamoniemia por deficiencia de NAGS y CPS
NTBC	Inhibe la 4 hidroxifenilpiruvato dioxigenasa	Tirosinemia tipo I
Piridoxina (Vit. B6)	Cofactor	Convulsiones piridoxín sensibles, homocistinuria por defecto de CBS; hiperoxaluria tipo I, deficiencia de OAT
Piridoxal fosfato	Cofactor	Deficiencia de piridoxamina 5 fosfato oxidasa, convulsiones sensibles al piridoxal
Riboflavina (Vit. B2)	Coenzima	Aciduria glutárica tipo I, variantes leves de ETF/ETF-DH y SCAD, acidosis láctica congénita (deficit complejo I)
Sapropterina	Coenzima	Defectos de síntesis de BH4, formas respondedoras de defecto de PAH
Tiamina (Vit B1)	Cofactor	Variantes respondedoras de defectos de MSUD, PDH y complejo I de cadena respiratoria.
Ubiquinona (Coenzima Q10)		Trastornos de la síntesis del Coenzima Q10
Uridina	Repone UMP	Defecto de UMP sintasa (aciduria orótica hereditaria)
Vit. C	Cofactor, antioxidante	Hawkinsinuria , Tirosinaemia III deficit de (4hidroxifenilpiruvato dioxigenasa) Déficit de glutatión sintetasa, Tirosinemia transitória del recién nacido

AGAT: arginina glicina aminotransferasa; CBS: cistationina B-sintasa; CDG: defecto congénito de la glicosilación; CPS: carbamilfosfato sintetasa; ETF-DH: electron transfer flavoproteína dehidrogenasa; GAMT: guanidino acetato metiltransferasa; MCAD: médium chain acil-CoA deshidrogenasa; MELAS: encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica, episodios stroke-like; MSUD: enfermedad de la orina de jarabe de arce; NAGS: N- acetil glutamato sintetasa; NMDA: N metil D aspartato; NTBC: (2-(2-nitro-4-trifluoromethylbenzoyl)-1,3-ciclohexanedione); OAT: ornitín amino transferasa; OTC: ornitín trans-carbamilasa; PAH: fenilalanina hidroxilasa; PDH: piruvato deshidrogenasa; SCAD: short chain acil CoA deshidrogenasa; UMP: uridina monofosfato.

TABLA 3. CRISIS METABÓLICAS AGUDAS DE RIESGO VITAL.

Síndromes clínicos más frecuentes
Coma neurológico Crisis paroxísticas "intratables" Fallo hepático agudo Fallo cardiaco agudo
Síndromes bioquímicos más frecuentes
Hipoglucemia Hiperamoniemia Acidosis metabólica Acidosis láctica Cetoacidosis

TABLA 4. FÁRMACOS CON DISPONIBILIDAD PERMANENTE.

Fármaco
Ácido fólico Arginina Benzoato sódico* Betaína anhidra* Biotina Carbamilglutamato* Carnitina Diazóxido* Fenilacetato* Fenilbutirato Hidroxicobalamina (Vit. B12) Piridoxina (Vit B6) Riboflavina (Vit. B2) Tiamina (Vit. B1)

*Fármacos de disponibilidad permanente sólo en centros terciarios

TABLA 5. FÁRMACOS CON DISPONIBILIDAD EN 48-72 HORAS EN CENTROS TERCIARIOS.

Fármaco
Ácido fólico Citrulina Coenzima Q10 Creatina Dextrometorfán Dicloracetato Glicina L-Dopa L-Isoleucina L-Valina Manosa NTBC Piridoxal fosfato Sapropterina Ubiquinona Vitamina C

TABLA 6. FÁRMACOS DE UTILIZACIÓN AGUDA O SUBAGUDA*.

Fármaco	Vía admón	Dosis (fase aguda)	Observ.	Formas farmacéuticas	Disponibilidad
Ácido fólico	Oral	1-15 mg/d		Acfol® compr. 5 mg Á. fólico Aspol® caps. 10 mg Zolico® compr. 400 mcg Biafoli® compr. 5 mg	[R], [INSNS]
Ácido Folínico (Levofolinato cálcico)	Oral	3-5 mg/kg/d		Folaxín® compr. 2,5mg, 7,5 mg Isovorín® compr. 7,5 mg Lederfolín® compr. 15 mg	[R] [INSNS]
	IV	3-5 mg/kg	Diluir en SF o G5%. Apto para admón im	Folidán®; Folinato Cálcico® viales de 50 y 350 mg	[R], [INSNS]
Arginina	IV	Bolus 350 mg/kg en 90'. 200-700 mg/kg/d en perf. continua	Diluir 5 gr de L Arginina hasta 50 cc de G10%.	L-arginina® amp 5gr/10ml	No comercializado en España. Solicitud individualizada al Mnto Sanidad
	Oral	300-700 mg/kg/d	Diluir al 10% en G10%	Arginina SHS® bote 100g Vitafló® sobres 4g Sorbenor® amp. bebible 1g Sargisthene® sol oral amp beb 1g Potenciator® amp beb 5g	[R], [INSNS] [CPD] EFP EFP EFP EFP
Benzoato sódico	Oral	250mg/kg a pasar en 90'. Siguiendo dosis 250-500 mg/kg/d			Fórmula magistral
Betaina	Oral	250 mg/kg/d		Cystadane®	Uso hospitalario [INSNS]
Biotina	Oral	5-20 mg/día 10 mg/6 h (A. propiónica) 60-80 mg/d en def. múltiple carboxilasa		Medebiotin Fuerte® compr. 5 mg	[R] [INSNS]
	IM	10-20 mg/día		Medebiotin Fuerte® amp 5 mg/ml	[R] [INSNS]
Carnitina	IV	Dosis inicial: 50mg/kg en 90' Post: 50 mg/kg c/3-4 horas o 100mg/kg en perfusión continua	Bolus en 2-3 min, o diluido a 0,5-8 mg/ml en SF. NO USAR SI SOSPECHA DEFECTO B-OXIDACIÓN	Carnicor® vial 1 g/5 ml	[R], [INSNS]
	Oral	50-100 mg/kg 2-3 dosis	Admón con las comidas	Carnicor® sol. 1,5g/5ml Carnicor® vial beb 1g/10ml	[R], [INSNS] [CPD]

Cisteamina	Oral	1,3 g/m ² /d en 4 dosis	Admón con las comidas. No mezclar con bebidas ácidas	Cystagon®, cáps 50-150 mg	[R] Uso hospitalario
Dextrometorfan	Oral	5-35 mg/kg/d		Romilar® Sol oral 15mg/ml	Uso fuera de indicación
Diazóxido	Oral	15 mg/kg/d en 3 dosis		Proglicen® 25, cáps 100mg	No comercializada en España. No requiere solicitud individualizada. La solución se prepara como FM
Dicloracetato	IV	25-100 mg/kd en 3 dosis		Sodium dichloroacetato 10g, polvo	No comercializado en España. Solicitud individualizada
Fenilacetato	IV	2,5 ml/kg (<20 Kg) 55 ml/m ² (>20 kg)	Diluir al 10% en G10%	Ammonul® 10%	No comercializado en España. Solicitud individualizada Mnto de Sanidad
Fenilbutirato sódico	Oral	250-500 mg/kg/d 4 dosis		Ammonaps® comp 500 mg, granulado 940 mg/g	Uso hospitalario [INSNS]
Glicina	Oral	150-300 mg/kg/d		Glicina polvo SHS	[INSNS] [CPD]
Hidroxicobalamina (B12)	IM	1-10 mg/día		Megamilbedoce® amp. 10 mg/2ml	[R], [EXO]
L-Citrulina	Oral	100-700 mg/kg/d		L-Citrulina polvo	[INSNS] [CPD]
L-dopa+carbidopa	Oral	2-10 mg/kg/d (Ldopa); 1-2 mg/kg (carbidopa)		Comp 100mg/25 mg	[R], [INSNS] Aportación reducida
L-Isoleucina	Oral	100-250 mg/kg/d		L-Isoleucina polvo SHS®	[INSNS] [CPD]
L-Valina	Oral	100-250 mg/kg/d		L-Valina polvo SHS®	[INSNS] [CPD]
Magnesio	IV	0.5–1.5 ml/kg/d de MgSO ₄ 10%			
	Oral	Mant. 0,7-3,5 mmol/kg/d de Mg elemental en 3-5 dosis			
Manosa	Oral	0,5-1 gr/kg/día en 5 dosis	Diluir al 20%	Manosa polvo® SHS	[INSNS], [CPD]
N-Carbamilglutamato	Oral	100-200 mg/kg/d en 4 dosis	Diluir en G10%	Carbaglú® comp 200 mg	Indicado en NNAGS. En otras hiperamoniemias uso fuera de indicación
NTBC	Oral	1-2 mgk/g/d en 2-3 dosis		Orfadín® cáps. 2, 5 y 10 mg	Uso hospitalario [INSNS]

Piridoxal fosfato	Oral	30-50 mg/ kg/d 3 dosis			Fórmula magistral
Piridoxina (B6)	IV/IM	100-300 mg/ día		Benadon® amp 300 mg/2ml Conductasa® amp 460 mg/5ml	[R] [INSNS]
	Oral	100-300 mg/ día		Benadon® comp. 300 mg Conductasa comp. 153 mg/5ml Conductasa sol. 153 mg/5ml	[R] [INSNS]
Riboflavina (B2)	Oral	100-300 mg/ día 3 dosis			Fórmula magistral
Sapropterina	Oral	5-20 mg/kg/d, una dosis		Kuvan® comp 100 mg	[R] Uso hospitalario
Tiamina (B1)	IM	100-300 mg/d o 5mg/kg/d	IV sólo si no es posible la vía oral o im. Admón muy lenta diluida	Benerva® amp 100 mg	[R] [INSNS]
	Oral	150 mg/d		Benerva® compr. 300 mg	Fórmula magistral en sellos para dosis < 300 mg. [INSNS]
Ubiquinona (Coen- zima Q10)	Oral	50-300 mg/ día o 5 mg/ kg/día 2-3 dosis		Decorenone cáps. 50 mg; amp beb. 50 mg/10 ml	No comercializado en España. Solici- tud individualizada al Mnt. Sanidad
Vitamina C	IV	1-2 gr/d		Ac. Ascórbico Bayer® amp 1g/5ml	
	Oral	1-2 gr/d o 60mg/kg/d		Redoxón gotas® 200 mg/ml Redoxón® Compr. 500-1000 mg Cebión® Sobres 500 mg-1 g Ácido ascórbico Pharma Nord® compr 750 mg	R], [INSNS]

*Algunos fármacos pueden cambiar sus presentaciones o los laboratorios que los distribuyen.

[R] Receta médica

[INSNS] Incluido en la oferta del SNS

[EXO] Excluido de financiación

[CPD] Inspección médica

[EFP] Especialidad farmacéutica publicitaria. Excluido de financiación

FM Fórmula magistral

TABLA 7. MÓDULOS NUTRICIONALES QUE PUEDEN SER UTILIZADOS EN EL TRATAMIENTO SINDRÓMICO INICIAL EN LOS EIM

Nutriente	Módulo	Composición
Hidratos de carbono (1g = 4 kcal)	Maxijul	Polímeros de glucosa
	Fantomalt	Polímeros de glucosa
	Polycose	Polímeros de glucosa
	Dextrinomaltosa Resource	Polímeros de glucosa
	Vitajoule	Polímeros de glucosa
Lípidos (1 mL = 9 kcal)	Aceite MCT SHS	MCT
	MCT Wander	MCT
	Liquigen	MCT
Hidratos de carbono y lípidos	Duocal/Duocal MCT (1 g = 4,9 kcal)	Polímeros de glucosa y LCT/MCT
	Duocal Líquido (1 ml = 1,6 kcal)	
	PFD 1 (1 g = 5,3 kcal)	Polímeros de glucosa y LCT/MCT

TABLA 8. FÓRMULAS ESPECIALES UTILIZADAS PARA EL TRATAMIENTO ESPECÍFICO DE LOS EIM

Aminoacidopatía	Fórmula
Fenilcetonuria	PKU Anamix infant (SHS) Phenyl-free 1 (Mead Johnson) Fleet PKU gel (Casen)
Tirosinemia	Tyr Anamix Infant (SHS) Tyros 1 (Mead Johnson)
Homocistinuria	HCUAnamix Infant (SHS)
E. Jarabe de Arce	MSUD Anamix Infant (SHS) BCAD 1 (Mead Johnson)
Defectos del ciclo de la urea	Essential Amino Acid Mix Dialamine (SHS) UCD1 WND1 (Mead Johnson)
Aciduria metilmalónica/propiónica	MMA/PA Anamix Infant (SHS)
Aciduria isovalérica	IVA Anamix Infant (SHS)
Hiperglicinemia no cetósica	NKH Anamix Infant (SHS)
Deficiencia de sulfito oxidasa	SOD Anamix Infant (SHS)
Aciduria glutárica tipo 1	GA 1 Anamix Infant (SHS)
Hiperlisinemia	HYPERS LYS Anamix Infant (SHS)
Histidinemia	Histidón (SHS)
Trastornos de la beta oxidación de las grasas de cadena larga y muy larga	Monogén (SHS)
Defecto de GLUT 1 y PDH	Ketocal 3:1