

DISCAPACIDAD EN LA NIÑEZ Y LA ADOLESCENCIA: UNA VISIÓN DESDE EL CUIDADO DE ENFERMERÍA.

**FACULTAD DE ENFERMERÍA
CÁTEDRA SALUD DEL NIÑO, NIÑA Y ADOLESCENTE**

Annalet Viera (coordinadora)

Edy Mara Arosteguy
Florencia Bellomo
Carmen Camacho
Lia Fernández
Sandro Hernández
Daniela Landaberry
Teresa López
María del Carmen Oliveros
Gabriela Parallada
Sylvia Pereira
Alicia Pereiro
Alicia Prunell
Belkis Sánchez
María Sica

COMISIÓN SECTORIAL DE EDUCACIÓN PERMANENTE



EDUCACION PERMANENTE
Universidad de la República



UNIVERSIDAD
DE LA REPÚBLICA
URUGUAY

ÁREA SALUD

SD

DISCAPACIDAD EN LA NIÑEZ Y LA ADOLESCENCIA: UNA VISIÓN DESDE EL CUIDADO DE ENFERMERÍA

Coordinadora

Prof. Agda. Mg. Annalet Viera

Autores

Edy Mara Arosteguy

Florencia Bellomo

Carmen Camacho

Lia Fernández

Sandro Hernández

Daniela Landaberry

Teresa López

María del Carmen Oliveros

Gabriela Parallada

Sylvia Pereira

Alicia Pereiro

Alicia Prunell

Belkis Sánchez

María Sica

Annalet Viera

**FACULTAD DE ENFERMERÍA
UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA**



UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA

RECTOR: Rodrigo Arocena

COMISIÓN SECTORIAL DE EDUCACIÓN PERMANENTE

EQUIPO DIRECTIVO:

Presidente CSEP Lic. Elsa Rivas

Director UCEP Ing. Agr. Mario Jaso

Área Agraria Dra. Teresita Alonso

Área Artística Lic. María J. Fornaro

Área Científico Tecnológico Ing. Química María Pía Cerdeiras

Área Salud Dr. Tabaré Ravecca

Área Social Lic. Jorge Rasner

Regional Norte Ing. Agr. Luis Salvarrey

FACULTAD DE ENFERMERÍA

DECANA: Mag. Alicia Cabrera

CENTRO DE POSGRADO

DIRECCIÓN: Mag. Josefina Verde

CÁTEDRA SALUD DEL NIÑO, NIÑA Y ADOLESCENTE

DIRECCIÓN: Mag. Lia Fernández

DISEÑO GRÁFICO:

Gabriel Vasilev

CANTIDAD DE EJEMPLARES: 200

ESTA PUBLICACIÓN FUE FINANCIADA POR LA COMISIÓN SECTORIAL
DE EDUCACIÓN PERMANENTE DE LA UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA

ISBN: 978-9974-0-0878-6

Dep. Leg. N° 360.877 /12

ÍNDICE DE AUTORES

Edy Mara Arosteguy. Licenciada en Psicología. Psicóloga de los Servicios de Psicología, Fisiatría y Ayudas Extraordinarias del Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI) del Banco de Previsión Social.

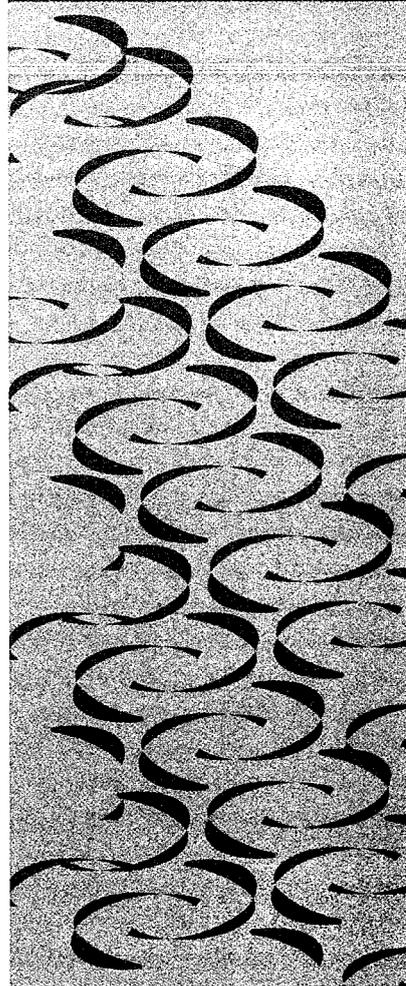
Florencia Bellomo. Licenciada en Psicología. Psicóloga en el Programa de capacitación laboral para personas con discapacidad (PROCLADIS) del Instituto Nacional de Empleo y Formación Profesional (INEFOP).

Carmen Camacho. Licenciada en Enfermería. Especialista en Enfermería Pediátrica. Especialista en Administración de los Servicios de Salud. Supervisora Jefe de Enfermería del Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI) del Banco de Previsión Social.

Lia Fernández Pellejero. Máster en Educación. Licenciada en Enfermería. Especialista en Enfermería Pediátrica. Profesora Titular Directora de la Cátedra Salud del niño, niña y adolescente de la Facultad de Enfermería. Universidad de la República.

Sandro Hernández. Licenciado en Enfermería. Profesor Agregado (s) de la Cátedra Salud del niño, niña y adolescente de la Facultad de Enfermería. Universidad de la República.

Daniela Landaberry. Licenciada en Enfermería, responsable del Servicio de Cardiología Infantil del Departamento de Espe



cialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI) del Banco de Previsión Social.

Teresa López. Licenciada en Enfermería. Especialista en Enfermería Pediátrica. Especialista en Enfermería en Ortopedia y Traumatología. Licenciada responsable del Servicio de Ortopedia del Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI) del Banco de Previsión Social.

María del Carmen Oliveros. Licenciada en Enfermería. Especialista en Enfermería Pediátrica. Ex docente de la Facultad de Enfermería. Universidad de la República.

Gabriela Parallada. Médico Gastroenterólogo. Magister en Nutrición Clínica. Integrante del Equipo Multidisciplinario de Tratamiento y Seguimiento de Fibrosis Quística y del Equipo de Errores Innatos del Metabolismo del Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI) del Banco de Previsión Social.

Sylvia Pereira. Licenciada en Psicología. Psicóloga del Servicio de Ortopedia del Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI) del Banco de Previsión Social.

Alicia Pereiro. Licenciada en Psicología. Psicóloga del Servicio de Ortopedia del Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DEMEQUI) del Banco de Previsión Social.

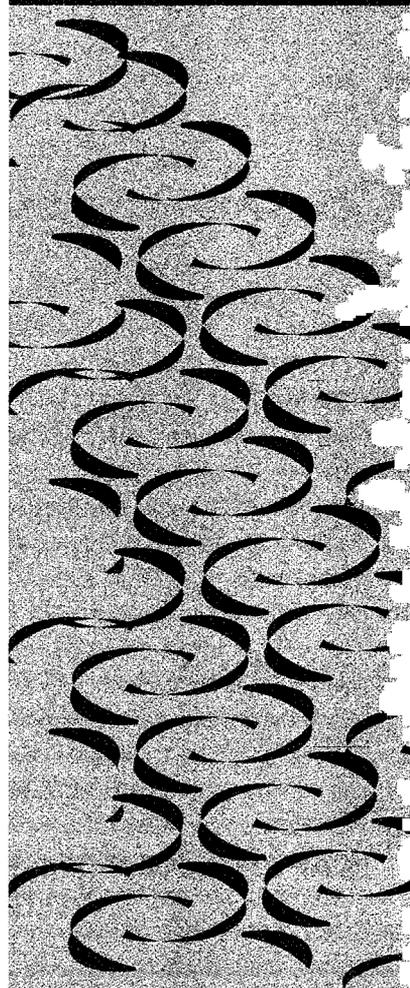


Alicia Prunell. Licenciada en Enfermería. Ex Licenciada responsable del Servicio de Urología Pediátrica del Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas (DE-MEQUI) del Banco de Previsión Social. Supervisora del Centro Materno Infantil N° 4 del BPS.

Belkis Sánchez Gómez. Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster en atención integral al niño y Máster en atención al niño con discapacidad. Profesora Asistente de Pediatría. Coordinadora del proyecto "TIN" Juan Olimpio Valcalcer, para la rehabilitación física y mental de niños con enfermedades crónicas. Provincia Ciego de Ávila (Cuba).

María Sica. Doctora en Derecho. Especialista en Derecho Laboral. Con formación en Ética, Bioética y Derechos Humanos. Docente de Deontología y Legislación Laboral y de Bioética en Facultad de Medicina. Universidad de la República.

Annalet Viera Obal. Máster en Educación. Licenciada en Enfermería. Especialista en Enfermería Pediátrica. Profesora Agregada Titular de la Cátedra Salud del niño, niña y adolescente de la Facultad de Enfermería. Universidad de la República.



CONTENIDO

PRÓLOGO	9
INTRODUCCIÓN	10
CAPÍTULO 1. 1.1 EL SISTEMA NACIONAL DE CUIDADOS EN LA AGENDA PÚBLICA: PRIMERA INFANCIA Y DISCAPACIDAD	12
1.2 UNA REFLEXIÓN SOBRE LOS CUIDADOS ENFERMEROS	26
CAPÍTULO 2. DISCAPACIDAD EN LA NIÑEZ Y LA ADOLESCENCIA: UNA MIRADA DESDE LA BIOÉTICA Y LOS DERECHOS HUMANOS	28
CAPÍTULO 3. DISCAPACIDAD DESDE LA ÓPTICA DE LA PSICOLOGÍA	38
CAPÍTULO 4. ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO. PESQUISA NEONATAL	49
CAPÍTULO 5. ENFERMEDADES CONGÉNITAS	
5.1 MALFORMACIONES DEL TUBO NEURAL	59
5.2 VEJIGA NEURÓGENA	83
CAPÍTULO 6. CONSIDERACIONES SOBRE LA DISCAPACIDAD QUE OCASIONA EL SÍNDROME DOWN A PACIENTES PEDIÁTRICOS	92
CAPÍTULO 7. NIÑOS CON DISPLASIA DEL DESARROLLO DE LA CADERA. APOYO A PADRES EN EL TRATAMIENTO AMBULATORIO	117

CAPÍTULO 8. TRATAMIENTO DE NIÑOS CON PIE BOT. MÉTODO DR. PONSETI Y ROL DE ENFERMERÍA _____	129
CAPÍTULO 9. ROL DE ENFERMERÍA EN EL CUIDADO DE USUARIOS CON PATOLOGÍA CONGÉNITA _____	154
CAPÍTULO 10. INTERVENCIÓN DE LAS DIFERENTES DISCIPLINAS EN EL PROCESO DE REHABILITACIÓN DE PACIENTES CON MALFOR- MACIONES CONGÉNITAS _____	160
CAPÍTULO 11. FIBROSIS QUÍSTICA: 11.1 ENFOQUE INTEGRAL DE ENFERMERÍA _____	165
11.2 ENFOQUE GASTROEN- TEROLÓGICO Y NUTRICIO- NAL _____	169
CAPÍTULO 12. ANEXO 12.1 PESQUISA NEONATAL. TOMA DE MUESTRA _____	181

| PRÓLOGO

El presente texto forma parte de las publicaciones académicas de los cursos del Centro de Posgrado de la Facultad de Enfermería. El material que se incluye forma parte de las propuestas que, anualmente la Cátedra "Salud del niño, niña y adolescente" realiza a los egresados mediante los cursos de Educación Permanente. La temática de la discapacidad en la infancia y la adolescencia es de alta importancia para nuestro país; por lo que significa en sí misma para los niños, niñas y adolescentes, sus familias y comunidades, sino también porque es una de las áreas contempladas para la construcción del Sistema de Cuidados.

Además es una de las facetas de la vida humana que aún continúa tratándose desde el modelo biomédico, con viejos tabúes, preconceptos y arcaicos paradigmas.

La presencia de un niño, niña o adolescente con cualquier grado de discapacidad, es una situación que continúa manejándose a la interna de las familias, como si se tratase de un tema a ocultar. Sigue siendo una realidad en nuestro país que los servicios no se han actualizado para realizar un adecuado acompañamiento familiar.

Los contenidos fueron seleccionados pensando en brindar a los profesionales, concepciones que están en pleno debate, nuevas miradas sobre la prevención y rehabilitación con sus componentes sociales y ecológicos, los cuales han adquirido una nueva dimensión en los profesionales de enfermería.

El comportamiento epidemiológico de nuestro país, con una tendencia preocupante de jóvenes víctimas de accidentes de tránsito, así como la sobrevida de niños y niñas, gracias a la alta tecnología, que conlleva una alta carga de enfermedades, hace imperioso que los profesionales se mantengan permanentemente actualizados para brindar cuidados de excelencia.

El presente curso se orientó sobre la base que la discapacidad debe abordarse en forma integral y social, con una orientación plural e interdisciplinaria favoreciendo la integración social, valorizando la contribución que las personas con discapacidad pueden aportar a la sociedad como sujetos cuyos derechos deben ser respetados.

Prof. Mag. Lía Fernández Pellejero
Directora de la Cátedra "Salud del niño, niña y adolescente"

|INTRODUCCIÓN

El Instituto Nacional de Estadísticas (INE) presentó las cifras desagregadas del Censo 2011, en el cual por primera vez se realizó el relevamiento de la población con discapacidad en Uruguay. Algunos de los datos más relevantes muestran que de un total de 3.251.654, indicaron tener al menos algún tipo de discapacidad permanente para ver, oír, caminar, aprender o entender, 517.771 personas.

Entre quienes manifestaron tener una discapacidad, al menos 365.462 señalaron que tienen una discapacidad leve, 128.876 personas una discapacidad moderada y 23.433 una discapacidad severa.

En cuanto a los tipos de discapacidad:

- 250.607 personas reconocieron tener alguna dificultad permanente para ver, aún usando anteojos; 57.100 dijeron tener mucha dificultad, mientras que 4.219 personas dijeron que no pueden ver.
- 93.123 personas plantearon tener alguna dificultad permanente para oír, aún usando audífonos; 22.629 indicaron tener mucha dificultad y 3.142 personas dijeron que no pueden escuchar.
- 134.836 personas dijeron tener alguna dificultad para caminar o subir escalones, 56.976 señalaron que tienen mucha dificultad y 13.335 personas dijeron que no pueden hacerlo.
- 54.331 personas dijeron tener alguna dificultad para entender y/o aprender, 22.990 indicaron que tienen mucha dificultad, mientras que 5.742 no pueden hacerlo.

Esto evidencia un aumento en las cifras, que seguramente se relacionan con la cantidad de años que viven las personas, por la prevalencia de las enfermedades crónicas y por los accidentes que pueden ser causales de discapacidad.

El profesional de enfermería que se enfrenta a la atención de estos usuarios debe estar capacitado, para desarrollar un proceso de atención de enfermería acorde con los requerimientos de la persona discapacitada.

Esta publicación refleja la intencionalidad de continuar y consolidar un proceso, en un área tan compleja como lo es la Discapacidad en niños, niñas y adolescentes, que se inicia con la oferta durante tres años consecutivos, de cursos de formación permanente en esta área de conocimiento, por parte de un grupo de destacados profesionales, en su mayoría de nuestro país.

Prof. Agda. Mag. Annalet Viera

| CAPÍTULO 1

1.1 EL SISTEMA NACIONAL DE CUIDADOS EN LA AGENDA PÚBLICA: PRIMERA INFANCIA Y DISCAPACIDAD.

Lía Fernández Pellejero

“Cada uno de nosotros, en algún momento de nuestra vida, pasa por alguna de las grandes etapas: estar cuidado, cuidarse, cuidar. Esto se da en todas las sociedades, si bien la forma de vivirlas y el momento en que empieza cada una no sea la misma para todos, y esto es lo que hay que descubrir. Y es que cuidar es desarrollar las capacidades de vivir, sin las cuales no es posible existir”

Marie François Collière

La Organización de las Naciones Unidas estima que en el mundo existen alrededor de 600 millones de personas con discapacidad, de los cuales unos 400 millones están en los países en vías de desarrollo y, aproximadamente, unos 60 millones de ellas, se encuentran en la región de las Américas. Estas cifras representan un 10% de la población general y se considera que la discapacidad tiene repercusión sobre el 25% de la población total, considerando que afecta no solo a la persona que la sufre, sino a aquellos que la cuidan, a los familiares y a la comunidad en su conjunto.

En América Latina, se han encontrado cifras de prevalencia de discapacidad muy variadas, por ejemplo en Perú, las cifras reportadas actualmente por el estudio de prevalencia nacional están en el orden del 32%, mientras que en otros países, como Ecuador, Venezuela y Colombia, se encuentran entre un 10 al 13%. En términos generales en Centroamérica, las cifras de prevalencia de la discapacidad se encuentran alrededor del 18%.

La realidad de América Latina y el Caribe muestra que las familias con algún integrante que presente cualquier tipo de discapacidad, en general, tienen un estatus social y cultural marginado y aislado. Del total de personas con discapacidad, en nuestra región, sólo del 2 al 3 % tienen acceso a los programas y servicios de rehabilitación. Si bien la discapacidad física y mental pueden restringir hasta cierto punto al individuo, su condición de marginado proviene más de las concepciones políticas, sociales, económicas y culturales que en la naturaleza de su discapacidad.

En Uruguay, según la Encuesta Nacional de Personas con Discapacidad (INE, 2004) la prevalencia de la misma alcanza un

7,6 % de la población total urbana, aunque estos son los datos oficiales disponibles, se puede entrever, que al día de hoy, la cifra es bastante mayor.

Según esa fuente, el 51% de las personas con discapacidad tienen más de 65 años de edad y el 18% son niños, adolescentes y jóvenes. Casi la mitad pertenece a hogares de bajos ingresos y solamente un 30 % se ubican en el cuarto y quinto quintil. Como se puede apreciar, la discapacidad es un fenómeno multidimensional y multifactorial, donde la desigualdad y la pobreza vienen a constituir factores que la generan, facilitan o perpetúan.

Si tenemos en cuenta que en hogares con niños menores de cuatro años, que presentan algún tipo de discapacidad, se dedican 40 horas semanales por miembro del hogar para tareas tales como: alimentarlos, vestirlos, llevarlos a centros infantiles y jugar con ellos/ellas; podemos dimensionar lo que significa para el entorno familiar la vida diaria en el cuidado de la población infantil con discapacidades.

Durante mucho tiempo la discapacidad, fue considerada exclusivamente desde el modelo biomédico, lo cual no permitió contemplar la dimensión exacta de las características de la vida de las personas y las familias con integrantes que tienen potenciales diferentes.

Desde ese modelo tradicional, se trataba a las personas desde el prejuicio, el desconocimiento, la discriminación, ignorando sus derechos como ciudadanos. La presencia de un integrante familiar con discapacidad era una situación a tratar en el ámbito intrafamiliar exclusivamente; siendo el núcleo parental en su soledad, el único responsable de su cuidado. La presencia de un niño con discapacidad se consideraba un problema familiar o personal, que en general se vivía puertas adentro, y del cual, en general se ocupaban las mujeres.

Esta tendencia en el abordaje está cambiando. Desde el modelo social, la discapacidad como tal, no es un atributo de la persona, sino una compleja asociación de situaciones, muchas de las cuales son creadas por el ambiente social, motivo por el cual otro de los enfoques que ha surgido en los últimos tiempos es el de la perspectiva ecológica, introduciendo la articulación persona-ambiente.

Por lo tanto, el manejo de las diversas situaciones de vida requiere la actuación social y es una responsabilidad colectiva.

Así como van cambiando los enfoques y perspectivas de análisis de la discapacidad por parte de los grupos sociales, también fue un largo proceso el llegar a consensos taxonómicos.

Después de un extenso proceso de revisión de la Clasificación de la Deficiencia, Discapacidad y Minusvalía (CDDM), que dio origen a la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud (CIF), desde la cual surge la visión de conjunto que abarca los aspectos positivos y negativos del funcionamiento humano, donde la discapacidad se conceptualiza como un término genérico que incluye las deficiencias de funciones y/o estructuras corporales, las limitaciones en las actividades y las restricciones en la participación; indicando los aspectos negativos de la interacción de un individuo, así como los factores contextuales.

En nuestro país, actualmente los esfuerzos están orientados hacia el abordaje de la discapacidad en forma integral, con todo su componente social, con una orientación plural e interdisciplinaria, contemplando los cambios que se producen en los perfiles socio epidemiológicos de la población como lo son, el incremento de la esperanza de vida, la violencia social, el aumento en el número de los accidentes de tránsito que impactan preferentemente en personas jóvenes, las alteraciones del desarrollo infantil subdiagnosticadas, la prematurez, la tecnología de avanzada que permite la sobrevivencia a niños con alta carga de enfermedades. Estas situaciones se presentan en un país como Uruguay, el cual refleja una conformación demográfica preocupante.

Los tres componentes del crecimiento demográfico, como son la mortalidad, la natalidad y la migración, sufrieron transformaciones importantes en el transcurso de este siglo en nuestro país. Actualmente se mantienen ciertos rasgos que fueron constantes de su historia poblacional: baja densidad demográfica, desigual distribución de la población en el territorio y alta primacía urbana de su ciudad capital.

Los bajos niveles de fecundidad estimados para la población total ocultan diferencias entre los sectores sociales, ya que los nacimientos, en su mayoría, se dan a expensas de las familias más carenciadas económicamente.

Paralelamente al descenso de la fecundidad, se observa un crecimiento del número de nacimientos de madres menores de 19 años, indicando transformaciones en el comportamiento reproductivo de las mujeres jóvenes y adolescentes. Las pautas de reproducción de las mujeres tienden a diferenciarse en dos grandes grupos: uno, que posterga la edad de la maternidad, en virtud de cambios en los roles sociales de la mujer, y el otro, constituido por madres adolescentes que adelantan la edad de inicio de la vida sexual y de la maternidad. Esto último suele asociarse a procesos de marginalización, de carencias afectivas y

de insuficiente o inexistente educación sexual para los jóvenes. La migración es el tercer componente de la dinámica demográfica. La emigración internacional afectó el ritmo del crecimiento de la población total y la migración interna está teniendo efectos sobre la distribución espacial de la población en el territorio. La tendencia que se mantuvo durante la década anterior fue la emigración internacional por parte de jóvenes con mayor nivel educativo.

En suma, el efecto combinado de los niveles decrecientes de mortalidad y fecundidad y el mantenimiento de un saldo migratorio negativo durante un período prolongado ha determinado un ritmo de crecimiento lento y de envejecimiento de la población.

Estas transformaciones demográficas, sumadas a los cambios de roles y los nuevos modelos de conformaciones familiares han contribuido a agravar el hecho de que sean las mujeres quienes tengan el mayor peso en las responsabilidades de los cuidados de un integrante familiar con potencialidades diferentes. En el caso de las adolescentes que quedan embarazadas, las situaciones de afrontar el cuidado de un hijo con cualquier grado de discapacidad es motivo de abandono de los estudios, y en el caso de mujeres adultas se ven dificultados los proyectos de inserción laboral, limitando las posibilidades de desarrollo personal. Es una realidad que las familias no reciben el apoyo necesario de parte de los servicios para afrontar estas realidades que conllevan una carga emocional y física muy grande. Los servicios no están organizados para cuidar a los que cuidan.

Esta situación tiende a agravarse, ya que el envejecimiento de la población contribuye a la existencia de un mayor número de personas con discapacidades propias de la edad, por otro lado la alta tecnología brinda posibilidades de sobrevivida a niños que luego padecen secuelas invalidantes que conllevan importantes cuidados. A esto se suma una preocupante tendencia, en aumento, de jóvenes víctimas de eventos violentos que dejan como saldo a individuos con secuelas invalidantes que generan complejos cuidados.

En relación a la tradicional expectativa puesta en la mujer relacionada a los cuidados familiares, en la X Conferencia Regional sobre la Mujer de América Latina y el Caribe, celebrado en el mes de agosto de 2007 en Quito, se ha destacado el papel del trabajo no remunerado de las mujeres como realidad a cambiar para lograr avanzar hacia la equidad y se recomienda con firmeza la intervención del Estado. Uruguay ha participado de esta reunión y se ha comprometido a impulsar políticas públicas para implementar

estos acuerdos.

Por otro lado, el nuevo enfoque de inclusión social ha tenido uno de sus mayores promotores en el escenario deportivo, en el cual se ha impulsado la participación activa de las personas con discapacidades. Es destacable, asimismo, el trabajo sostenido que realizan las Organizaciones No Gubernamentales. Surgen también propuestas desde la academia, donde se vienen desarrollando proyectos para la inclusión social de niños, niñas y jóvenes con discapacidades, poniendo énfasis en sus familias, ya que debemos recordar que las condiciones sociales y psicológicas que rodean a la discapacidad involucran en diferentes grados a todos los integrantes del grupo familiar.

Hacia un Sistema de Cuidados

Nuestro país se encuentra transitando hacia el establecimiento del Sistema de Cuidados, desde donde se articula intersectorialmente con los ministerios involucrados, con ámbitos académicos y otros sectores de la sociedad, para generar políticas de estado que den respuestas a un fenómeno complejo y con dimensiones aún desconocidas. Las acciones se han orientado en primer término hacia la primera infancia, los discapacitados y la tercera edad. La Facultad de Enfermería ha participado en las mesas de debate sobre estas temáticas realizando el aporte que le permite la experiencia de muchos años de trabajo continuado para la construcción del mencionado Sistema de Cuidados.

Un elemento fundamental a contemplar en esta construcción es la adecuación en la capacitación del recurso humano en salud. Debido a esta convicción es que la Cátedra "Salud del niño, niña y adolescente" de la Facultad de Enfermería de la Universidad de la República ha redoblado esfuerzos en brindar al colectivo de egresados, una formación continua en el tema, a través del Centro de Posgrado de dicha casa de estudio.

De esta manera, no sólo se contribuirá a la construcción del sistema nacional de cuidados como tal, sino que se realizarán los aportes correspondientes para brindar cuidados humanizados, oportunos, seguros y específicos a cada situación, dejando capacidades instaladas en las familias, generando una cultura de cuidado y de autocuidado.

Si bien el tema de los cuidados es la esencia del ser enfermero y estamos participando de este gran debate nacional, consideramos que nos encontramos al inicio de un largo camino, existen

dimensiones en las cuales deberemos profundizar; somos conscientes que será laborioso arribar a consensos, pero debe resaltarse como positivo que el tema de los cuidados integra la agenda política.

El trayecto hacia la construcción del Sistema de Cuidados comenzó con la determinación de las poblaciones, que en primera instancia estarán comprendidas en el sistema, se realizó el estudio de los antecedentes regionales e internacionales en torno al cuidado de estas poblaciones, se arribaron a conceptualizaciones; para luego pasar a analizar el estado de situación en relación a: servicios y prestaciones existentes; roles del estado, sociedad civil y el sector privado, regulación, financiamiento, institucionalidad, formación y los posibles escenarios de servicios y prestaciones.

Haremos referencia a la primera infancia y discapacidad ya que se encuentran dentro de nuestra área de competencia académica. Las discusiones iniciales se fundamentaron en los cambios en las estructuras familiares, la vertiginosidad de la vida diaria, los cambios en los lazos y redes de sostén social, lo que algunos autores llaman "crisis de parentalidad" (Guerra, V. 2008) o "crisis de protección y cuidado" (Giorgi, V. 2004), los cuales son algunas referencias que explican el nuevo escenario donde se desarrollan los roles y funciones del cuidado infantil. A su vez existe cada vez mas evidencia de lo crucial del desarrollo en las primeras etapas de la vida. También se estudió la evidencia que confirma el lugar central de la mujer en la atención a la familia, así como la escasa o limitada oferta de servicios ante una demanda heterogénea que garantice el complejo equilibrio entre trabajo y familia, desde una concepción de esta relación que se aleja de lo tradicional y por lo tanto requiere nuevas modalidades de atención.

Según las manifestaciones explicitadas en el Documento de trabajo para el debate- Sistema de Cuidado 2011, el Sistema de Cuidados apunta a poder conjugar la creación de nuevos servicios con la posibilidad de transferencias monetarias. "Esto se debe al impacto potencial que el Sistema pueda tener en términos de género y de la calidad del servicio prestado. La provisión de servicios por parte del sector público o el subsidio a la provisión privada determina en gran medida la capacidad de control y protección por parte del Estado del servicio y los trabajadores del sector" (Documento de Trabajo SC, 2011)

Ante las necesidades de las familias de resolver el cuidado de niños y niñas en primera infancia se vienen desarrollando distintas estrategias que representan distintas oportunidades de resolución con niveles de desigualdad. El problema a resolver quedaría

planteado de la siguiente manera: ¿Cómo definir una política pública que garantice tanto el derecho de niños y niñas a desarrollarse integralmente desde cuidados de calidad y de las familias de ser apoyadas en esa corresponsabilidad, desde acciones que reviertan la carga de trabajo femenino no remunerado que implica esta atención?

Según el Documento de Trabajo para la construcción del Sistema de Cuidados, la inclusión de la población INFANCIA a la hora de pensar en un Sistema de Cuidados implica un avance en las definiciones planteadas en el Plan de Equidad y en especial en lo que refiere a esta población, en la Estrategia Nacional para la Infancia y la Adolescencia ENIA como ser el:

“Garantizar la equidad al inicio de la vida y durante la primera infancia constituye, sin duda, un lineamiento de alta prioridad. Implica no sólo a los niños y niñas que viven en contextos de pobreza, sino también a la universalización del acceso a servicios de cuidado de calidad desde la concepción”

“Garantizar a la infancia una adecuada alimentación, cuidados sanitarios, estimulación temprana y educación inicial son indispensables para su desarrollo integral. Pero también es importante fortalecer la atención de las mujeres embarazadas y sus hijos desde las primeras etapas de gestación. Para ello se requieren servicios universales de calidad dirigidos a las embarazadas y los niños de 0 a 3 años y consolidar y ampliar las instancias de articulación entre los distintos dispositivos, las organizaciones de la comunidad y, por supuesto, las familias. La organización de este conjunto de elementos podrá operar como “blindaje” que asegure la protección de la primera infancia” (ENIA, 2008, p. 39)

En ese sentido se proyectan, como propuestas, diferentes medidas para ampliar la cobertura y garantizar la calidad de servicios a niños de 0 a 3 años. Desde lo que se plantea en otros países el cuidado a niños y niñas pequeños implica acciones de dentro del hogar y fuera del mismo, desde una diversidad de modalidades de atención.

Según las proyecciones de población del Instituto Nacional de Estadística (INE), la población total de entre 0 y 3 años al 2010 es de 191.547. A su vez, los datos de la Encuesta Continua de Hogares (ECH) 2009 revelan que el 50% de los niños entre 0 y 3 años vive en el 30% más pobre de los hogares (Consejo Nacional de Políticas Públicas, 2010, p. 12)

De acuerdo a los estudios realizados, la atención a esta población en los hogares de menores ingresos es altamente dependiente del sistema público y del trabajo no remunerado del hogar. A eso se

suma una "importante división sexual del trabajo que deja a las mujeres marginadas del mercado laboral (inactivas, desempleadas u ocupadas a tiempo parcial. En cambio en la medida en que los ingresos aumentan se constata una mayor contratación de servicios de cuidado privados (centros de educación inicial, "niñeras", salud) (Salvador, 2009, p. 36)

Generalmente la carga del trabajo no remunerado es afrontado por las mujeres (esposas, madres, hijas, abuelas). En nuestro país esa carga representa el 26,6 % del Producto Bruto Interno (PBI), tornándose una cifra significativa. Cuando los hijos e hijas concurren a un centro educativo, las mujeres a cargo incrementan sus posibilidades de actividad fuera del hogar. Esta diferencia es más importante cuando las mujeres tienen niños de 0 a 3 años, siendo la tasa de actividad de 78% si asisten a un centro y de 58% si no asisten (Fassler, 2009).

Desde hace un tiempo la infancia se ha constituido en un tema prioritario que viene siendo parte de la agenda de organizaciones sociales y civiles e instituciones dedicadas a la atención de las y los niños en sus primeros años de vida. La multiplicidad de atravesamientos y singulares realidades que en la actualidad transitan un alto porcentaje de niños y niñas de nuestro país, ha motivado la posibilidad de generar una red de sostén social, con el propósito de acortar la brecha existente en relación a la distribución de ingresos, así como las desigualdades entre mujeres y hombres, implementando acciones estratégicas que generen y fortalezcan cambios en la población (natalidad-envejecimiento), en el mercado laboral, entre otros.

La construcción de un Sistema de Cuidados supone un reconocimiento y un posicionamiento desde el cual se promueva la idea de que las personas son sujetos de derechos y que el Estado tiene la responsabilidad de garantizar su realización efectiva. Supone también promover la participación social de esos sujetos de derechos: aquellos que tienen derecho a ser cuidados y quienes tienen derecho a una distribución justa de las tareas de cuidados. A partir de este marco se pretende ampliar la oferta de servicios existentes para el cuidado y atención de los niños y niñas, determinando un rol de protección aún mayor por parte del Estado y de regulación de la calidad y alcance de los servicios y prestaciones ofrecidas a las familias.

Por otra parte, el garantizar el cuidado de los más pequeños puede contribuir en las posibilidades reales de muchas mujeres acceder al mercado de empleo, potenciando el ingreso familiar y la realización personal; pudiendo generar un corrimiento aun

mayor de sus funciones más ligadas al "cuidado de los afectos, la reproducción biológica y social de las personas del hogar". Esta corriente debe ser acompañado con un fuerte impulso de orientar el cuidado de los hijos e hijas hacia la corresponsabilidad materno-paterno.

Precisamente, un momento central durante los debates del Sistema de Cuidados, fue la conceptualización, de "cuidados en personas con discapacidad". Dentro de la construcción colectiva se arribó a que: "se trata de una función social que implica tanto la promoción de la autonomía personal como la atención y asistencia a las personas dependientes. Esta dependencia puede ser transitoria, permanente o crónica, o asociada al ciclo de vida de las personas".

El espíritu que acompañó las discusiones pretendió evidenciar las múltiples etapas vitales a sostener, por las cuales transitan las personas de forma dependiente (en este caso niños, niñas, discapacitados y adulto mayores); en pos de lograr el mayor grado de independencia, protección e integración social.

La realidad europea

Uno de los antecedentes de mayor envergadura que se referenció para la construcción del Sistema Nacional de Cuidados en Uruguay fue la «Ley para la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia» de España, el proceso de su elaboración y posterior promulgación el 30 de noviembre de 2006, luego de dos años de trabajo parlamentario.

La ley española tiene un doble objetivo: atender a las personas en situación de dependencia y apoyar a sus familias.

Una de las primeras acciones que llevaron a cabo fue la definición de dependencia de la población a atender, de esta forma se define como tal: *"El estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal"*.

Existen diferentes modelos de protección a las personas en situación de dependencia en el ámbito de la Unión Europea.

Según manifestaciones de la Dra. Lucila Corral Ruiz (Diputada e informante del proyecto de esta ley ante las Cortes de España) ,

invitada a nuestro país para presentar los modelos de cuidados europeo y fundamentalmente el español, se concluye que «se pueden diferenciar tres grandes grupos o tipos de sistemas de cuidados personales», teniendo en cuenta la tensión entre tradición y reforma permanente, y también teniendo en cuenta que entre los diferentes modelos o tipologías no solo se establecen diferencias, sino también de manera creciente procesos de convergencia.

La mencionada Diputada plantea que se pueden establecer tres sistemas claramente diferenciados de atención a las personas dependientes; que de algún modo se corresponde con el modelo y el desarrollo del Estado de Bienestar de los países europeos:

1. De protección universal para todos los ciudadanos y financiación mediante impuestos. Es el modelo de los países nórdicos, Holanda y España.

2. De protección a través del Sistema de la Seguridad Social, mediante prestaciones que tienen su origen en cotizaciones. Es el modelo centroeuropeo, vigente en Alemania, Austria y Luxemburgo.

3. Asistencial, dirigido especialmente a los ciudadanos carentes de recursos. Vigente en el sur de Grecia y Portugal.

La tendencia general dominante en los países de la Unión Europea respecto a la protección social a la dependencia, se orienta hacia modelos de carácter impositivo o de Seguridad Social, si bien son modelos que prestan servicios o conceden prestaciones que cubren una parte de los cuidados de larga duración. La participación —en mayor o menor medida— de los usuarios en la financiación es una característica común de todos los países.

El modelo asistencial está en retroceso a favor de la universalización del derecho social, lo que supone que el acceso a las prestaciones no depende de los recursos de la persona dependiente o de su familia, sino de la necesidad socio-sanitaria evaluada. El criterio para ser beneficiario de la prestación social pública es la necesidad de cuidados. La prestación, como ya se ha indicado, cubre una parte sustantiva del coste, siendo el beneficiario quien asume el resto.

La Diputada expresó que, en España, hasta ahora los cuidados de las personas dependientes han sido realizados fundamentalmente por mujeres. Por ello, el reconocimiento de una prestación específica a los cuidadores familiares, que se acompaña con medidas en relación con su formación y que puede contribuir a la consolidación como puesto de trabajo «productivo» de algo que antes no lo era. Esto redundaría en beneficio de las mujeres, (se valora como trabajo una actividad feminizada y se le otorga la correspondiente

protección social) y de las personas dependientes, que no precisan salir de su entorno familiar para recibir cuidados.

A su vez expresó a modo de síntesis que: el 83% de las personas cuidadoras son mujeres, el 60% de ellas tienen un nivel bajo de estudios, el 73% no tienen actividad laboral retribuida y la edad media de la cuidadora es de 53 años.

También expuso los principios que inspiran la ley, entre otros:

- Carácter universal y público de las prestaciones.
- Acceso a las prestaciones en condiciones de igualdad y no discriminación.
- La permanencia de las personas en situación de dependencia siempre que sea posible, en el entorno en el que desarrollan su vida.
- La atención personalizada, integral e integrada en un sistema.
- La calidad, sostenibilidad y accesibilidad de los servicios.
- La participación de todas las administraciones en el ejercicio de sus competencias.
- La inclusión de la perspectiva de género.

Para finalizar una síntesis de la extensa exposición presentada por la Diputada Corral Ruiz, la legisladora manifiesta que... "Esta ley hace una apuesta por la calidad de los servicios de atención a la dependencia. Los elementos a destacar en esta materia son: la acreditación de centros, la elaboración de estándares de calidad para todos los servicios y la formación del personal dedicado a estos cuidados. Se ha puesto en funcionamiento un sistema de información de la dependencia, que garantiza la disponibilidad de la información y la comunicación recíproca entre administraciones públicas. Se crea una base de información estadística sobre la dependencia, que se encargará también de promover y difundir estudios e investigaciones sobre dicha materia y, en general, de todas aquellas cuestiones que redunden en la mejora y eficacia del sistema. No cabe duda que la formación y cualificación de los profesionales y cuidadores/as tiene una relación directa con la eficacia y la calidad de atención a las personas dependientes."

Rol de la APS en el cuidado a la discapacidad en la infancia y adolescencia

Los profesionales de enfermería que trabajan en la Atención Primaria en Salud tienen una gran oportunidad pero también un gran desafío con las situaciones de discapacidad en la infancia y la adolescencia. Es la oportunidad de actualizar sus conocimientos para trabajar con la comunidad, facilitando su participación y

cumpliendo con los principios de equidad, cobertura universal, multisectorialidad, realizando promoción de la salud y prevención de la discapacidad. Es la ocasión de generar y fortalecer redes sociales que involucren a los actores directos y a todas las organizaciones de la comunidad. Es el desafío de renovar las actitudes en la comunidad sobre la discapacidad. Es la oportunidad de brindar conocimientos a la familia sobre sus derechos y la de sus integrantes con discapacidad.

Es la ocasión de otorgar a las personas con discapacidad la oportunidad de desarrollar su independencia y autodeterminación, facilitando su inclusión e integración social. Para ello es imprescindible incorporar la rehabilitación como componente esencial de la atención integral en salud e integrar sus acciones a todos los niveles del sistema.

Desde el momento en que la concepción de la integralidad de la atención a la salud está presente en nuestro accionar, la rehabilitación debe implementarse como un componente más dentro del actuar del equipo sanitario. Ya no es visualizada como la última fase de la atención en salud, encargada del manejo de deficiencias y discapacidades ya instaladas. Su implementación está sustentada en la prevención, desde donde es vista como la acción de salud que, conjugada al resto de las acciones, para prevención y control de los diferentes daños, evita la discapacidad que altera la calidad de vida de los individuos sujetos a riesgo, acorde con su desempeño individual y colectivo.

El concepto de Prevención de Discapacidades incorpora también el de Restitución de la Salud, limitando, en consecuencia, la pérdida de la función de las personas o, dicho de otro modo, deficiencias instaladas, articulando sus acciones tempranamente con la rehabilitación.

Toda la población de niños, niñas y adolescentes debería recibir atención desde la promoción y prevención hasta la rehabilitación, de manera oportuna, adecuada y con base a los recursos con que cuenta, lo que nos acerca a lo que debe ser la Atención Integral en Salud en el manejo de las discapacidades.

De esta manera, la rehabilitación en salud no solamente abarcaría la atención al problema instalado, sino también su prevención, involucrando en esto tanto al sector salud como a todos los actores sociales, como lo señala el concepto de Rehabilitación Integral. De esta manera se cumplirían los principios de intersectorialidad, descentralización, participación social y programación local.

Como se menciona en la publicación *"El abordaje de la discapacidad desde la atención primaria de la salud"* de la Universidad de Córdoba

(2008), desde que la OMS declaró en Alma Ata los principios de la Atención Primaria, se comenzó a estructurar la estrategia de Rehabilitación Primaria y de Atención Primaria de Rehabilitación, que es lo que después se formuló como la estrategia de la RBC.

La RBC, (Rehabilitación con Base Comunitaria), en su esencia no es un servicio, es una estrategia de acción, que integra a la salud, las otras organizaciones de la comunidad y las personas, buscando diferentes vías e instrumentos para lograr equidad, inclusión social e igualdad de oportunidades para las personas con discapacidad. Rehabilitación con Base Comunitaria constituye una estrategia de desarrollo comunitario para la rehabilitación, equiparación de oportunidades e integración social de todas las personas con discapacidad. Se lleva a cabo por medio de los esfuerzos combinados de las propias personas discapacitadas, de sus familias y comunidades, y de los servicios de salud, educativos, sociales y de carácter laboral correspondientes.

En consecuencia, el logro de la independencia y autonomía de las personas con discapacidad desde todo punto de vista, física, mental y social, se consigue, buscando incluir la representación de las personas con discapacidad en todo el quehacer de la comunidad, trabajando en la eliminación de las barreras físicas, ambientales, culturales y sociales, buscando la solidaridad de la comunidad con las personas con discapacidad e incluyendo las personas con discapacidad en todo el accionar social.

Para llevar a cabo esta aspiración se cuenta con la propuesta de la Organización Panamericana de la Salud en relación a la APS renovada. Ya que debido a los nuevos desafíos, conocimientos y contextos es necesario renovar y revitalizar la APS en la Región, de tal modo que pueda hacer realidad su potencial para afrontar los desafíos en materia de salud actuales y futuros.

La renovación de la APS supone reconocer y facilitar su importante papel en la promoción de la equidad en salud y del desarrollo humano. Exige prestar más atención a las necesidades estructurales y operativas de los sistemas de salud tales como el acceso, la justicia económica, la adecuación y sostenibilidad de los recursos, el compromiso político y el desarrollo de sistemas que garanticen la calidad de la atención.

Las experiencias exitosas han demostrado que se requiere una reorientación de los sistemas de salud, razonado y basado en la evidencia, para lograr una atención universal, integral e integrada. Un sistema de salud basado en la APS supone un enfoque amplio de la organización y operación de los sistemas de salud, que hace del derecho a alcanzar el mayor nivel de salud posible su principal

objetivo, al tiempo que maximiza la equidad y la solidaridad del sistema. Un sistema de tal naturaleza se guía por los principios de dar respuesta a las necesidades de salud de la población, orientación hacia la calidad, responsabilidad y rendición de cuentas de los gobiernos, justicia social, sostenibilidad, participación e intersectorialidad. Presta atención integral, integrada y apropiada a lo largo del tiempo, pone énfasis en la prevención y la promoción y garantiza el primer contacto del usuario con el sistema, tomando a las familias y comunidades como base para la planificación y la acción.

El tema de la discapacidad en la infancia y en la adolescencia es un tema que ha tenido un cambio positivo desde el punto de vista conceptual, ahora el desafío es acompañarlo con la acción coherente. Por lo cual dado los nuevos desafíos epidemiológicos que la APS debe asumir; la necesidad de corregir las debilidades e incoherencias presentes en algunos enfoques que aún persisten; el desarrollo de nuevos conocimientos e instrumentos sobre buenas prácticas que pueden incorporarse para incrementar la efectividad de la misma; así como el reconocimiento de ser la estrategia que fortalece la capacidad de la sociedad y reduce las desigualdades en materia de salud; es necesario acompañar la propuesta de su renovación con acciones que contribuyan al cumplimiento de los derechos de niños y adolescentes con discapacidades.

Por lo tanto, se considera que una estrategia renovada de APS es una condición esencial para lograr objetivos de desarrollo a nivel internacional, como los contenidos en la Declaración del Milenio de las Naciones Unidas (Objetivos de Desarrollo del Milenio), así como para abordar los determinantes sociales de la salud y para establecer definitivamente la salud como un derecho humano.

Referencias Bibliográficas

ENIA, Plan de acción 2010-2015 (2010, Junio) Dimensionamiento económico de propuestas incluidas en el plan de acción. Dimensionamiento económico de la extensión de la cobertura de los servicios de atención y educación a la primera infancia. Montevideo. 2010.

Giorgi, V. Psicología y políticas sociales hacia la deconstrucción del desamparo. XVIII Encuentro Nacional de Psicólogos. Treinta y Tres, Uruguay: Revista Coordinadora de Psicólogos del Uruguay. 2004.

Guerra, V. Alegato por el desamor de la cuidadora. II Jornadas del servicio de Educación Inicial. Investigaciones actuales en Primera Infancia y en el ámbito de la Educación Inicial, Montevideo: Facultad de Psicología, UdelaR-CSIC. 2008.

Instituto Nacional de Estadística. Encuesta Nacional de Personas con Discapacidad. Montevideo: Difusión y comunicación. 2004.

Ley 29/2006 del 14 de diciembre para la Promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia. Madrid.

Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la discapacidad y de la Salud. Washington, D.C.: OMS; 2001.

Organización Panamericana de la Salud. Documentos de Trabajo Programa Regional de Rehabilitación. Washington, D.C.: OPS; 2005.

Organización Panamericana de la Salud (OPS), Niveles de Atención en Rehabilitación. Washington, D.C.: OPS; 1991.

Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). Ginebra, 2001.

Organización Panamericana de la Salud. Seminario Políticas Sociales y Rehabilitación Integral en los Países del Cono Sur. Washington, D.C.: OPS; 2002.

Organización Panamericana de la Salud (OPS). La Renovación de la Atención Primaria de Salud en las Américas. Documento de Posición de la OPS/OMS. Washington, D.C., 2007.

Situación de la discapacidad en las Américas. Programa Regional de Regional de Rehabilitación OPS/OMS. Documento de trabajo. Managua, 2004.

Universidad Nacional de Córdoba. Facultad de Ciencias Médicas. El abordaje de la discapacidad desde la atención primaria de la salud. Curso modular de capacitación y actualización del recurso humano en estrategias de atención primaria de la salud. Buenos Aires. 2008.

1.2 UNA REFLEXIÓN SOBRE LOS CUIDADOS ENFERMEROS

Carmen Camacho

El nacimiento de un niño trae consigo alegría, dicha, esperanza, es una vida nueva que llega al seno familiar, el cual está lleno de interrogantes, transitando un período de cambios y adaptaciones inusitado. Es una sucesión de procesos dinámicos que generalmente colman las expectativas de los padres y su entorno.

Cuando un niño con discapacidad nace..... trae consigo miedos, dudas, desesperanzas, algunas veces sentimientos de culpa, producto de las experiencias vividas en el universo de la discapacidad.

En oportunidades surgen rupturas del vínculo familiar a causa de esta situación, otras veces se teje una malla de contención, de comprensión, de solidaridad y afecto, que les permite a las personas fortalecerse y abrirse camino hacia la integración, de manera respetuosa y confiados a la sociedad.

En Uruguay se estima que nacen más de 3000 niños con un defecto congénito al año.

Actualmente se sabe que la prevención de éstos, puede realizarse satisfactoriamente hasta en un 50% de los casos; la inclusión del ácido fólico, fomentar los estilos de vida saludables, los factores ambientales, mantener las inmunizaciones al día, son algunas de las acciones que puede desarrollar el propio individuo.

La prevención secundaria, se da en los casos como la pesquisa neonatal, donde Enfermería juega un rol primordial, la educación y el procedimiento mismo, son tareas específicamente de enfermería.

La prevención terciaria con el diagnóstico oportuno, la atención y rehabilitación temprana requiere de múltiples acciones que involucra no solo al sector salud, sino a la sociedad toda.

Avanzar en este sentido implica lo más importante, capacitar el recurso humano en este campo tan complejo como árido. Sin duda en estos aspectos es Enfermería la disciplina que tiene mayor implicancia en las acciones y los cuidados que ella imparte.

La práctica de enfermería profesional orientada al cuidado, está al lado de las personas, la familia y la comunidad, brinda cuidados específicos, basados en las necesidades de las personas y de su ambiente.

La intervención temprana de una enfermera como recurso terapéutico, agiliza los procesos, da lugar al espacio reflexivo, a

la integración y a los valores, realizando un análisis crítico de la situación mediante la aplicación de conocimientos.

Es un profesional responsable del cuidado del individuo, de su entorno, altamente complejo, en donde en ocasiones surgen verdaderos dilemas éticos.

El cuidado es un fin y no la más alta dedicación al paciente; el acto de mayor cuidado puede ser el no actuar.

Cuidar demanda dedicación y entrega, a tal punto de percibir la misma realidad del paciente.

De todos nosotros depende la calidad en la gestión de los cuidados de enfermería.

| CAPÍTULO 2

DISCAPACIDAD EN LA NIÑEZ Y LA ADOLESCENCIA: UNA MIRADA DESDE LA BIOÉTICA Y LOS DERECHOS HUMANOS

María Sica

Pensar la discapacidad en la niñez y la adolescencia a la luz de la Bioética y los Derechos Humanos, exige respeto por la persona y la dignidad humana, rigurosidad desde el conocimiento científico-técnico y humanismo. Estas son las premisas de base para esta aproximación a la temática.

A punto de partida de una breve conceptualización de la Bioética y los Derechos Humanos, se procura diferenciar el estatus ético y jurídico de la niñez y adolescencia, y se detallan algunas normativas internacionales y nacionales relacionadas con esta importante temática.

Centrándonos en el título de este trabajo, se reflexiona en relación a la niñez y adolescencia con discapacidad, en razón de los postulados propuestos.

Se concluye que la situación de las personas con discapacidad -y particularmente de la niñez y adolescencia- nos debe motivar, comprometer, exigir una postura más solidaria y más responsable para pensar estos temas con nuevos enfoques.

Se propone incluir el tema en la agenda de la Bioética en clave de Derechos Humanos a los efectos de su conocimiento, intercambio de opiniones, búsqueda de nuevas miradas que despejen horizontes en pos del respeto, el desarrollo, el cuidado, la no discriminación y no exclusión, en definitiva: el mejor interés del niño, niña y adolescente.

Sobre la Bioética

Ethos y bios, dos palabras de poderoso significado. Ética y vida. La ética de la vida.

En primer término, una breve referencia sobre la Ética, como disciplina filosófica, cuyo objeto de análisis o pensamiento crítico es la moral o las morales. Se refiere a la acción, a la conducta humana. Y el pensar ético, refiere a la discusión racional, a la reflexión sobre las razones que llevan a las personas a la pretensión

de moralidad.¹

Siguiendo la etimología del término², Rebellato³ ubicó a la Ética como "disciplina", con base fundante en la "crítica y la reflexión", que se va construyendo a punto de partida de una multiplicidad de "prácticas sociales, ostentando lugar preeminente su dimensión valorativa.

Por lo expresado, Ética y Moral o Morales se necesitan una de la/s otra/s, que en una especie de simbiosis se retroalimentan.⁴

En segundo término, una breve conceptualización de la Bioética.

En tradicional definición de la disciplina, se plantea: "estudio sistemático de la conducta humana relacionada en el ámbito de las ciencias de la vida y la atención a la salud, examinando esta conducta a la luz de los valores y de los principios morales"⁵.

Más allá de este concepto, autores latinoamericanos, han procurado que la disciplina abarque aspectos de bioética institucional, social y política⁶, a través de enfoques de justicia social e igualdad en áreas de la salud.

Se habla hoy de una Bioética social, que toma su base en la Bioética inicial, pero que requiere ampliación ya sea en su objeto, en sus herramientas de análisis, en la formación y promoción del diálogo entre los distintos actores de la sociedad.etc.⁷

Como área del saber, la Bioética, se encuentra ligada con los Derechos Humanos, y este vínculo se consagró en la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de UNESCO de 2005.⁸

1 Cf. Langon, M, Coordinador Problemas Bioéticos Elementos para la discusión. Obra realizada por la Red-Acá Bioética, publicada por la Comisión Nacional del Uruguay para la UNESCO en el marco del Programa de Participación de la UNESCO: "Sensibilización, educación, investigación, difusión y debate público de su problemática en Uruguay - Comisión Nacional del Uruguay para la UNESCO Uruguay, 2009.

2 Ética (del griego, ethos, lugar habitual de vida, uso, carácter) cf. Rebellato, José Luis Horizontes éticos en la práctica social del educador.

3 Rebellato, José Luis Horizontes éticos en la práctica social del educador.

4 cf. Rebellato, José Luis Ob. Cit. "La moral necesita ser renovada permanentemente por la ética, si es que no quiere caer en el extremo de una moral contraria a la ética; la ética precisa de la mediación de las normas (es decir, de la moral) si es que busca ser eficaz en el plano de las prácticas sociales."

5 Reich, Warren T.,ed.(1995) Encyclopedía of Bioethics, vol4, New York: Free Press-Macmillan, 1995.

6 León Correa Francisco Javier Fundamentos y principios de bioética social En: Francisco Javier León Correa. Temas de Bioética social. Santiago de Chile: Fundación Interuniversitaria Ciencia y Vida; 2011

7 cf. Francisco León ob.cit.

8 Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos. UNESCO; 2005 en: <http://unesdoc.unesco.org/images/0014/001461/146180s.pdf> consulta realizada el 21.2.2012

Sobre los Derechos Humanos

“Todos los seres humanos nacen libres e iguales en dignidad y derechos, y dotados como están de razón y conciencia, deben comportarse fraternalmente los unos con los otros.”⁹

Así comienza la Declaración Universal sobre Derechos Humanos, y desde el inicio se prioriza el valor dignidad como atributo de las personas humanas, de todos los seres humanos sin ningún tipo o forma de discriminación¹⁰.

Al plantear la temática de los Derechos Humanos, la Declaración Universal no puede desconocerse, debiendo en todo caso tener presente su contenido y alcance.

Sobre las vulnerabilidades.

Por vulnerabilidad se entiende el estado de una persona o un grupo de personas que implica dependencia, y que tiene incidencia directa (porque limita o suprime) en su libertad y autonomía (autodeterminación y libre elección), y por ende en sus ideales y valores de vida y en su desarrollo como persona.¹¹

El término vulnerabilidad, -que inicialmente se ha utilizado en Ética de la investigación-, más adelante ha sido aplicado a todas aquellas reflexiones de la Bioética, relacionadas con la protección de persona/s que pueden ser consideradas más vulnerables en aspectos relacionados a la asistencia sanitaria y los sistemas de salud. En relación a la vulnerabilidad, es interesante la distinta forma en que presentan el concepto los distintos autores.

Kotow refiere a que hay seres humanos vulnerables y vulnerados, calificando como “ tragedia biológica de la especie humana “el hecho de que “...su población crece con individuos vulnerados en

9 Declaración Universal de Derechos Humanos adoptada por Resolución No. 217 A (III) de la Asamblea General de Naciones Unidas el 10.12.1948 en París, Francia ver en Código de Derechos Humanos La protección jurídica de los derechos humanos en Uruguay Mariana Blengio Valdes con la participación de José Anibal Cagnoni. Cátedra Unesco de Derechos Humanos de la Universidad de la República y Fundación Konrad Adenauer, Oficina Uruguay, Montevideo 2010.

10 Héctor Gros Espiell La Dignidad Humana en los Instrumentos internacionales sobre Derechos Humanos - Publicación de Cátedra Unesco de Derechos Humanos /PNUD - Montevideo, abril 2003 pags. 9-34, en versión corregida, ampliada y anotada de la Conferencia dictada en la sesión de clausura del Ciclo 2002 de la Cátedra Unesco de Derechos Humanos de la Universidad de la República, que tuvo lugar en el Paraninfo de la Universidad de la República, el 10 de diciembre de 2002.

11 Leon Correa, Francisco Javier ob.cit.



su vitalidad, no ya solo existencialmente vulnerables”¹², en clara mención a las condiciones indignas en las que tristemente viven muchas personas en la actualidad.

También se ha recurrido a la “metáfora de las capas”, para referirse a un concepto que no puede considerarse inamovible o estático.¹³ Y asimismo, se ha planteado “niveles” de vulnerabilidad¹⁴:

a) 1er. Nivel: iguala a todos los seres humanos. Se relaciona con la limitación de la libertad relacionada directamente con la vulnerabilidad -diríase de naturaleza “biológica”- y con la finitud de la vida.

b) 2do. Nivel: la vulnerabilidad que deviene de la insatisfacción de necesidades mínimas o básicas del ser humano, ya sea por la situación de pobreza o enfermedad. Esta situación hace que estas personas se encuentren proclives a depender de otros en breve tiempo, de que carezca de posibilidades de autodeterminación y con desigualdades notorias relacionadas con su desarrollo personal, frente a otras personas con sus necesidades básicas satisfechas.

Sobre las discapacidades

En Uruguay, la ley No.18.651 del 19.2.2010 promueve “... un sistema de protección integral a las personas con discapacidad, tendiente a asegurarles su atención médica, su educación, su rehabilitación física, psíquica, social, económica y profesional, y su cobertura de seguridad social, así como otorgarles los beneficios, las prestaciones y estímulos que permitan neutralizar las desventajas que la discapacidad les provoca y les dé oportunidad, mediante su esfuerzo, de desempeñar en la comunidad un rol equivalente al que ejercen las demás personas.”

En esta ley se considera con discapacidad “...a toda persona que padezca o presente una alteración funcional permanente o prolongada, física (motriz, sensorial, orgánica, visceral) o mental (intelectual y/o psíquica) que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su integración familiar,

12 Kottow M. *Bioética ecológica*. Bogotá: Universidad El Bosque; 2009: 71.

13 Luna, Florencia describe la Metáfora de las Capas, *Elucidating the Concept of Vulnerability, Layers not Labels*, The International Journal of Feminist Approaches to Bioethics Vol .2 N 1, 2009, aplicandolo a la ética de la investigación, a través de una idea que torna al concepto de vulnerabilidad más dinámico, que puede ser removido de uno en uno, capa por capa. No hay una “sólida y única vulnerabilidad” que agote la categoría, pueden haber diferentes vulnerabilidades, diferentes capas operando”(...).

14 En lo que refiere a niveles de vulnerabilidad se ha tomado lo expresado por Francisco León en ob.cit.

social, educacional o laboral.”

Algunas normativas vigentes

En materia de normativas vigentes, en primer término, corresponde tener presente la Declaración Universal de Derechos Humanos¹⁵ y la Ley uruguaya No.18.651¹⁶, ambas normas ya mencionadas. En segundo término, dado que se aborda en este trabajo la discapacidad relacionada con niños y adolescentes, corresponde tener presente que por Ley 16.137 del 28 de setiembre de 1990, Uruguay aprueba la Convención sobre los Derechos del Niño¹⁷ adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 20 de noviembre de 1989.

Desde la aprobación de esta Convención en forma masiva de los países, se ha ido avanzando en el reconocimiento de los derechos consagrados en la misma en el mundo entero. No obstante ello, hay graves flagelos que azotan contra la niñez y la adolescencia: las directas y devastadoras consecuencias de la pobreza, la lucha armada que no solo pone en riesgo a esta población, sino que muchas veces en caso de sobrevivir, sufre graves perjuicios en su físico y en su psiquis, y la mortalidad por VIH/SIDA.¹⁸ Estas declaraciones deben verse en plano universal, y tener presente que lo que afecta a la dignidad de un niño o niña, un adolescente, afecta a toda la niñez y toda la adolescencia, independientemente de cual es su lugar en el mundo, afectando de esta forma la Dignidad de la Humanidad toda.

Es así que los derechos enunciados en la Declaración “...serán reconocidos a todos los niños sin excepción alguna ni distinción o discriminación por motivos de raza, color, sexo, idioma, religión, opiniones políticas o de otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento u otra condición, ya sea propia

15 Declaración Universal de Derechos Humanos adoptada por Resolución No. 217 A (III) de la Asamblea General de Naciones Unidas el 10.12.1948 en París, Francia ver en *Código de Derechos Humanos La protección jurídica de los derechos humanos en Uruguay* Mariana Blengio Valdes con la participación de José Anibal Cagnoni. Cátedra Unesco de Derechos Humanos de la Universidad de la República y Fundación Konrad Adenauer, Oficina Uruguay, Montevideo 2010.

16 Ley 18.651 del 19.2.2010 en www.presidencia.gub.uy consulta efectuada el 21.2.2012

17 Convención sobre Derechos del niño adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 20 de noviembre de 1989. Aprobada en Uruguay por Ley 16.137 del 28 de setiembre de 1990 ver en *Código de Derechos Humanos La protección jurídica de los derechos humanos en Uruguay* Mariana Blengio Valdes con la participación de José Anibal Cagnoni. Cátedra Unesco de Derechos Humanos de la Universidad de la República Fundación Konrad Adenauer, Oficina Uruguay, Montevideo 2010, pág.191 y ss. (Se recomienda además la lectura de sus Protocolos Facultativos)

18 Cf. José Portillo Trabajo citado supra pag.603

del niño o de su familia.”¹⁹

Además se establece que cada niño “...gozará de una protección especial y dispondrá de oportunidades y servicios, dispensado todo ello por la ley y por otros medios, para que pueda desarrollarse física, mental, moral, espiritual y socialmente en forma saludable y normal, así como en condiciones de libertad y dignidad.” Y se agrega un párrafo en el que se incluye un principio fundamental que debe tenerse en cuenta a la hora que los Estados dicten sus leyes relacionadas con la infancia. En tal sentido se establece: “Al promulgar leyes con este fin, la consideración fundamental a que se atenderá será **el interés superior del niño.**”²⁰

Y con relación al niño que sufre algún impedimento, se dan pautas de carácter protectivas, preceptuando que “El niño física o psíquicamente impedido o que sufra algún impedimento social debe recibir el tratamiento, la educación y el cuidado especiales que requiere su caso particular.”²¹

Por su parte, en la Convención se establece que a los efectos de la misma, se entiende por niño todo ser humano menor de dieciocho años de edad.

Los Estados Partes respetarán los derechos enunciados en la presente Convención y asegurarán su aplicación a cada niño sujeto a su jurisdicción, sin distinción alguna, independientemente de la raza, el color, el sexo, el idioma, la religión, la opinión política o de otra índole, el origen nacional, étnico o social, la posición económica, los impedimentos físicos, el nacimiento o cualquier otra condición del niño, de sus padres o sus representantes legales. Los Estados Partes tomarán todas las medidas apropiadas para garantizar que el niño se vea protegido contra toda forma de discriminación o castigo por causa de la condición, las actividades, las opiniones expresadas o las creencias de sus padres o sus tutores o sus familiares.²²

Corresponde tener presente asimismo que la temática de la discapacidad, ha sido tratada en el plano internacional, en ámbito de la Organización de las Naciones Unidas y en el ámbito de la Organización de Estados Americanos.

En el ámbito de la O.N.U., hay que tener presente la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad del 13.12.2006 aprobada en Uruguay por Ley 18.418 del 20.1.2008.²³, y el Protocolo

19 Principio No.1 **Universalidad** (remarcado nuestro)

20 Principio No.2 **Interés superior del niño** (remarcado nuestro)

21 Principio No.3 **Principio de protección** (remarcado nuestro)

22 Convención sobre Derechos del Niño.

23 N.º Ley 18.418 del 20.1.2008 en www.presidencia.gub.uy consulta efectuada el 21 de febrero

Facultativo de la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad del 13.12.2006. Por Ley 18.776 del 5.7.2011 Uruguay aprueba la adhesión a este Protocolo Facultativo.²⁴

En el ámbito de la O.E.A. , corresponde mencionar la Convención Interamericana para la eliminación de todas las formas de discriminación contra las personas con discapacidad²⁵ Esta Convención fue aprobada por Uruguay por Ley 17.330 de 9.5.2001.²⁶

En similar sentido, como hemos visto la normativa interna vigente en Uruguay ²⁷promueve "... un sistema de protección integral a las personas con discapacidad, tendiente a asegurarles su atención médica, su educación, su rehabilitación física, psíquica, social, económica y profesional, y su cobertura de seguridad social, así como otorgarles los beneficios, las prestaciones y estímulos que permitan neutralizar las desventajas que la discapacidad les provoca y les dé oportunidad, mediante su esfuerzo, de desempeñar en la comunidad un rol equivalente al que ejercen las demás personas."

Reflexiones finales.

Pensar la discapacidad en la niñez y la adolescencia a la luz de la Bioética y los Derechos Humanos, exige respeto por la persona y la dignidad humana, rigurosidad desde el conocimiento científico-técnico y humanismo. Estas son las premisas de base para esta aproximación a la temática.

Este trabajo pretende dar una mirada de carácter general a esta peculiar y compleja temática que involucra no sólo a los niños, niñas y adolescentes con discapacidad, sino también a su familia, su entorno, el equipo de salud y la sociedad toda.

Referirse a la niñez y adolescencia, debe conjugar necesariamente los derechos de carácter universal, los valores, así como la postura y el saber de la bioética, sin desconocer la situación en la que viven, el pluralismo cultural y las particularidades o circunstancias²⁸ que

de 2012.

24 Ley 18.776 del 5.7.2011 en www.presidencia.gub.uy consulta efectuada el 21 de febrero de 2012.

25 Asamblea General de Naciones Unidas. Resolución aprobada en la primera sesión plenaria, celebrada el 8 de junio de 1999.

26 Ley 17.330 de 9.5.2001 en www.presidencia.gub.uy consulta efectuada el 21 de febrero de 2012

27 Ley 18.651 del 19 de febrero de 2010 en www.presidencia.gub.uy consulta efectuada el 21 de febrero de 2012.

28 En tanto datos de la realidad que no pueden desconocerse

no deben olvidarse en la reflexión propuesta.

Un tema interesante que tiene relación con lo expresado, es el relacionado con el estatus ético y jurídico de los niños, niñas y adolescentes. Si bien excede el propósito de este trabajo el profundizar en estos aspectos, es pertinente dar una somera reseña de los mismos.

Desde el punto de vista ético, el niño, niña, adolescente, es titular de los valores inherentes a toda persona humana.

Valores tan caros como la dignidad, la libertad, son cualidades que lo distinguen como persona humana, aunque sin dudas como tal se encuentra en proceso de evolución.²⁹

En relación al punto de vista jurídico, la mayoría de edad en Uruguay se alcanza a los 18 años de edad, coincidente con la Convención de los Derechos del Niño.

Centrándonos en el título de este trabajo, se reflexiona en relación a la niñez y adolescencia con discapacidad, en razón de los postulados propuestos.

En el ámbito familiar estos niños y jóvenes, deben ser considerados con la dignidad inherente a tales, requiriéndose por parte de sus padres los cuidados acordes a su condición, que le posibiliten una vida lo mas plena posible, como parte ineludible de las obligaciones inherentes al ejercicio de la patria potestad.

Si se trata de ámbitos institucionales, los niños, niñas y adolescentes con discapacidad en ningún caso pueden ni deben ser calificados por el personal sanitario, educacional, ni por ninguna otra persona como "problema", ni ser discriminado, ni excluido, de forma alguna (téngase presente que la violencia puede ser ejercida en una amplia gama de formas y matices, lo que no es justificable en caso alguno).

Por el contrario, ante ellos, el compromiso es mayor, no sólo para respetarlos y considerarlos en su humanidad, dignidad, integridad, en su valor en sí mismo, sino también para asumir la responsabilidad de promover a esos niños y adolescentes, a lograr una vida lo más plena posible.

Sin esa actitud y postura de cuidado, amorosa y respetuosa, todas las normativas, serán letras y proclamas, textos programáticos, utopía tal vez, pero que, la ciudadanía toda debe concientizarse

29 María Susana Ciruzzi La autonomía del paciente pediátrico ¿Mito, utopía o realidad? Buenos Aires Cathedra Jurídica 2011 pag. 30. Es interesante lo planteado por la autora al remarcar "...una diferencia fundamental: la capacidad civil supone la posibilidad de celebrar por si actos jurídicos, esto es ser titular de derechos (capacidad de derecho) y la facultad de podere ejercer esos derechos 9capacidad de hecho). Todos los sujetos somos titulares de derechos, pero algunos son considerados incapaces para ejercer todos o algunso de ello (v.gr.dementes declarados tales en juicio, menores de edad).

y actuar en consecuencia, para que los derechos de los niños y adolescentes con discapacidad, no sean vulnerados.

Lo que se plantea es que en toda situación, en todo caso, y en toda circunstancia, sean reconocidos como tales y valorados en su dignidad inherente de persona humana, brindándole la ayuda que necesitan y merecen, a fin de su propio desarrollo, que debe darse sin dudas, en un marco de respeto y equidad.

Se concluye que la situación de las personas con discapacidad -y particularmente de la niñez y adolescencia- nos debe motivar, comprometer, exigir una postura más solidaria y más responsable para pensar estos temas con nuevos enfoques, y para actuar en consecuencia.

Se propone incluir el tema en la agenda de la Bioética en clave de Derechos Humanos a los efectos de su conocimiento, intercambio de opiniones, búsqueda de nuevas miradas que despejen horizontes en pos del respeto, el desarrollo, el cuidado, la no discriminación y no exclusión, en definitiva: el mejor interés del niño, niña y adolescente. Que asimismo posibilite todas las acciones tendientes a cumplir los objetivos planteados por nuestra normativa vigente -ya sea por aprobación de normativa internacional o por aplicación del derecho interno-, en relación a las personas con discapacidad.

Bibliografía

Blengio Valdes, M. con la participación de José Anibal Cagnoni. Código de Derechos Humanos. La protección jurídica de los derechos humanos en Uruguay. Cátedra Unesco de Derechos Humanos de la Universidad de la República Fundación Konrad Adenauer, Oficina Uruguay, Montevideo, 2010.

Ciruzzi, M. La autonomía del paciente pediátrico ¿Mito, utopía o realidad? Buenos Aires Cathedra Jurídica 2011.

Código de la Niñez y Adolescencia (Uruguay) Ley No. 17.823 del 7.09.2004, modificativas y concordantes.

Gros Espiell, H. La Dignidad Humana en los Instrumentos internacionales sobre Derechos Humanos – Publicación de Cátedra Unesco de Derechos Humanos /PNUD – Montevideo, abril 2003 págs. 9-34, en versión corregida, ampliada y anotada de la Conferencia dictada en la sesión de clausura del Ciclo 2002 de la Cátedra Unesco de Derechos Humanos de la Universidad de la República, que tuvo lugar en el Paraninfo de la Universidad de la República, el 10 de diciembre de 2002.

Kottow, M. Bioética ecológica. Bogotá: Universidad El Bosque; 2009: 71

Langon, M. Coordinador Problemas Bioéticos Elementos para la discusión. Obra realizada por la Red Acá Bioética, publicada por la Comisión Nacional del Uruguay para la UNESCO en el marco del Programa de Participación de la UNESCO: "Sensibilización, educación, investigación, difusión y debate público de su problemática en Uruguay – Comisión Nacional del Uruguay para la UNESCO Uruguay, 2009

León Corre, F. J. Fundamentos y principios de bioética social En: Francisco Javier León Correa. *Temas de Bioética social*. Santiago de Chile: Fundación Interuniversitaria Ciencia y Vida; 2011.

Luna, F. describe la Metáfora de las Capas, Elucidating the Concept of Vulnerability, Layers not Labels, The International Journal of Feminist Approaches to Bioethics Vol .2 N 1, 2009, aplicándolo a la ética de la investigación, a través de una idea que torna al concepto



de vulnerabilidad más dinámico, que puede ser removido de uno en uno, capa por capa. No hay una "sólida y única vulnerabilidad" que agote la categoría, pueden haber diferentes vulnerabilidades, diferentes capas operando" (...)

Portillo, J. Infancia, en Diccionario Latinoamericano de Bioética: Juan Carlos Tealdi Director , Red Latinoamericana y del Caribe de Bioética Publicado en Colombia, 2008 por Organización de las Naciones Unidas para la Educación , la Ciencia y la Cultura (UNESCO) y la Universidad Nacional de Colombia bajo la dirección de Alya Saada, Consejera regional de Ciencias Sociales y Humanas. Pag.602

Rebellato, J. L. Horizontes éticos en la práctica social del educador.

Reich, W. T. Encyclopedía of Bioethics, vol4, New York: Free Press-Macmillan, 1995.

| CAPÍTULO 3

LA DISCAPACIDAD DESDE LA ÓPTICA DE LA PSICOLOGÍA

Florencia Bellomo

Si hablamos de "lo Diferente" como punto de partida de este trabajo, debemos decir que "lo diferente" siempre tiene un lugar en cualquier estructura social.

El problema a resolver es el "cómo" y "cuál" es ese sitio en el entramado social.

A lo largo de la historia el lugar de las personas con Discapacidad, estuvo marcada desde actitudes de exclusión y aniquilamiento, hasta el reconocimiento de sus plenos derechos como seres humanos.

Por eso creo que más allá de los enfoques de distintas disciplinas y sectores sociales, el tema de la Discapacidad como Campo de Problemática, es un fenómeno que se sustenta en el plano de los Derechos Humanos fundamentales; por tanto los espacios para "lo Diferente" son lugares que se conquistan y se construyen.

Esta "conquista" surge desde distintos ámbitos: primero desde los propios involucrados, es decir las personas con Discapacidad; en segundo lugar por la sociedad en su conjunto en una relación sinérgica de mutuo reforzamiento.

Históricamente el vínculo de las personas con Discapacidad con el resto de la sociedad, comparte las vicisitudes características de todo grupo minoritario que se puede sintetizar en la dificultad de Inclusión Social. Por esta razón, se hace necesaria la instrumentación de políticas que tiendan a disminuir y disolver la brecha que se establece, si queremos construir una sociedad justa y solidaria.

Es, en este sentido que lo planteo como un "campo de problemática" en tanto el fenómeno de la Discapacidad se nutre y aborda, desde los planteos teórico-prácticos de disciplinas como la Sociología, Antropología, Psicología, Derecho, Arquitectura, Medicina, Enfermería, Economía, entre otras, es decir, desde un enfoque "interdisciplinario".

Pero también, es necesaria la concurrencia de diferentes "sectores" como Educación, Salud y Trabajo, que aporten la posibilidad de viabilizar y concretar esa Inclusión Social de la forma más plena posible. Se necesita entonces un enfoque "Intersectorial".

A esto debemos agregar el papel del Estado, de las Organizaciones "de" y "para" personas con Discapacidad, como de las diferentes Organizaciones Sociales, que conforman un entramado social que se refuerza sinérgicamente en procura de un mismo objetivo.

En este escenario, "Interdisciplinario" e "Intersectorial", la Discapacidad está planteada como una reivindicación que la sociedad en su conjunto tiene como desafío y que se sustenta en desarrollar y consolidar el pleno ejercicio de los derechos básicos de las personas.

En definitiva, es accionar hacia una mejor "calidad de vida" junto a este colectivo de personas que tiene como premisa básica, la búsqueda y concreción de la denominada "Equiparación de Oportunidades", en tanto ésta viabiliza la construcción de ciudadanía.

Marco conceptual.

Abordar la discapacidad como "campo de problemática" en el cual convergen diferentes disciplinas científicas y sectores de la sociedad enmarca un modelo de abordaje, enfocado con un sentido integral (holístico) y desde allí, podremos profundizar y desarrollar la especificidad.

Desde el lugar disciplinario, la Psicología, la premisa básica, es abordar el tema de la discapacidad en primer lugar, como una cuestión de Derechos Humanos³⁰. Esto quiere decir que todos los planteos teóricos y acciones sobre el tema están indisolublemente contextualizados en esos derechos que por otra parte, le dan sentido a nuestra acción.³¹

Desde el Sector Sanitario los Psicólogos tomamos, como una definición de Salud operativa –más allá de algunas críticas a esa concepción- la planteada por la OMS.³² En el enfoque de la salud como, "*un estado de completo bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de enfermedad o dolencia*" queda

30 ONU. Declaración Universal de Derechos Humanos. Diciembre de 1948. Declaración de Derechos del Retrasado Mental. Diciembre de 1971. Declaración de los Derechos de los Impedidos. Diciembre de 1975. Programa de Acción Mundial para las Personas con Discapacidad. Diciembre de 1983.

República Oriental del Uruguay. Constitución de la República. Art. 8, 39, 69. Ley N° 16095.

31 En nuestro país existen aproximadamente 50 documentos (Leyes, Decretos y Disposiciones Internacionales) sin contar con los Decretos Municipales de los 19 Departamentos.

32 OMS. Organización Mundial de la Salud. 1954.

visualizado dos aspectos fundamentales: por un lado el abordaje de la salud en su dimensión integral bio-psico-social y por otro, que es tan importante evitar enfermar como el "producir salud", es decir, se considera a la salud como un bien en sí mismo (no se espera a que aparezca la enfermedad para actuar).

Este mismo concepto de integralidad, holístico, del proceso salud-enfermedad-atención, lo encontramos en los planteos sobre la discapacidad. Es a partir de una "alteración de la salud", o una condición de salud, lo que supone no necesariamente a partir de una enfermedad, que la misma puede derivar en consecuencias que afectan al individuo tanto en su dimensión física, psicológica y/o social.

Este enfoque representa, además, un giro en la atención salud-enfermedad que amplía el criterio clínico clásico de "etiología-patología-enfermedad-tratamiento"; Es decir, determinar las causas, evaluar los signos y síntomas, clasificarlos nosológica y nosográficamente y realizar así, el tratamiento adecuado. El giro es hacia el abordaje complementario de las consecuencias funcionales que para una persona puede tener esa situación de "alteración de la salud" o "condición de salud". Es tener una concepción que supere el "modelo clínico médico" hacia un "modelo social" en donde se aborde desde la integralidad y complejidad el fenómeno sanitario en lo general, y de la discapacidad en lo particular.

Para dar cuenta de estas consecuencias la OMS, presenta lo que conocemos hoy como la "Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud"³³. En él, define los conceptos "discapacidad", "minusvalía", "deficiencia", "funcionamiento", y desarrolla un sistema clasificatorio que individualiza a la persona y describe sus posibilidades y dificultades. Por ejemplo: no todas las personas ciegas tienen las mismas posibilidades y dificultades de desarrollo personal a pesar de compartir la misma deficiencia. Esto depende de múltiples factores que no solo tienen que ver con la ceguera; sino de la particularidad de esa persona.

En el año 1980 la OMS conceptualiza esos términos que luego realizará sucesivas revisiones, concluyendo en la última versión de la CIF del año 2001. Originalmente se definía **deficiencia** como "*...toda pérdida o anormalidad de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica*"³⁴. Este concepto se refiere a las alteraciones a nivel del cuerpo de la persona. Ej.:

33 CIF. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS. 2001.

34 Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías". OMS. 1980.

lesión cerebral, lesión del sistema visual, auditivo, etc. que puede generar deficiencia intelectual, ceguera o sordera, etc.

Por "**discapacidad**" *"...toda restricción o ausencia (debida a una deficiencia) de la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para un ser humano"*³⁵. Se trata de describir por ejemplo que como consecuencia de una deficiencia visual la persona podía tener dificultades de orientación en la calle, en los aprendizajes académicos, en el cuidado personal, etc. Es lo que afecta a la persona y sus conductas esenciales para la vida diaria. Estamos en la dimensión psicológica del individuo.

Por "**minusvalía**" se entendía *"...como una situación desventajosa para un individuo determinado, consecuencia de una deficiencia o de una discapacidad, que limita o impide el desempeño de un rol que es normal en su caso (en función de la edad, sexo y factores sociales y culturales)"*³⁶. Se pretende dar cuenta de las dificultades de integración social que, a causa de tener una deficiencia y discapacidad, la persona pueda tener. Por ejemplo, una persona con una alteración en el sistema visual (deficiencia), que le dificulta ver total o parcialmente, puede tener dificultades para realizar algunas actividades de la vida diaria (discapacidad) y por esto, presentar desventajas de independencia en la movilidad y, por tanto, para integrarse en la comunidad (minusvalía).

Como podemos ver, no es lo mismo entonces deficiencia, discapacidad y minusvalía. Se trata de precisar los términos hasta entonces confundidos, en donde a causa de una enfermedad, un trastorno o lesión, pueden quedar secuelas, las cuales se observan a nivel del cuerpo en alteraciones anatómicas y/o fisiológicas (deficiencia), de la persona y sus actividades (discapacidad) y en el ámbito de la participación social (minusvalía).

Los sucesivos estudios plantearon que en la realidad, la situación no es tan lineal (deficiencia-discapacidad-minusvalía), en el sentido que por tener una deficiencia necesariamente se tiene una discapacidad y minusvalía; que se puede incluso tener una minusvalía sin tener discapacidad ni deficiencia o no tener enfermedad alguna y sí tener deficiencia, discapacidad y minusvalía. Todas las combinaciones son posibles.

Paralelamente, se observó el sentido negativo que tiene para la gente los conceptos de discapacidad y minusvalía y se cambiaron por otros más neutros como "**Actividad**" y "**Participación**" respectivamente.

³⁵ Idem.

³⁶ Idem.

Así, en la revisión actual se redefinen algunos conceptos como el de "discapacidad", se suprimen otros como el de "minusvalía" y se crean el de "funcionamiento", estados relacionados con la salud y "alteraciones de la salud"³⁷, manteniéndose el de "deficiencia", y se incorporan los llamados "factores de contexto".

Hoy desde el sector salud hablamos de "**deficiencia**", "**actividad**" y "**participación**" en lugar de "deficiencia", "discapacidad" y "minusvalía", para dar cuenta de las consecuencias que puede ocasionar el tener una alteración de la salud o de estados relacionados con la salud.

La "**discapacidad**" entonces, es definida como un concepto en *"...término genérico que incluye déficit, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación. Indica los aspectos negativos de la interacción entre un individuo (con una condición de salud) y sus factores contextuales (factores ambientales y personales)"*³⁸. Se trata de describir las dificultades que tiene una persona para realizar tareas que son habituales para cualquier ser humano dependiendo de su edad y sexo, como las dificultades que tiene en la participación social en general, con relación a las oportunidades que le facilita o no el entorno social y su estructura de personalidad.

El concepto de "**funcionamiento**", se define como *"... un término que incluye las funciones corporales, estructuras corporales, actividades y participación. Indica los aspectos positivos de la interacción entre un individuo (con una condición de salud) y sus factores contextuales (factores ambientales y personales)"*³⁹. Se trata de describir lo que el sujeto puede hacer a partir de no tener alteradas funciones o estructuras corporales ni limitaciones en las diferentes actividades comunes a cualquier individuo, como la no-restricción en diferentes aspectos de la integración social, con relación a los factores sociales y personales que pudieran facilitar o obstaculizar esos funcionamientos.

"Actividad" (antes "discapacidad") *"...es la realización de una tarea o acción por una persona. Representa la perspectiva del individuo respecto al funcionamiento"*⁴⁰. Se trata de describir lo que la persona puede hacer por Ej. con relación a los diferentes

37 Los aspectos que responden a una enfermedad, lesión, traumatismo, etc.

38 CIF. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS. 2001.

39 CIF. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS. 2001.

40 Idem.

aprendizajes, tareas cotidianas, comunicación, movilidad, vida doméstica, auto cuidado, etc., es decir, lo que "funciona" o por el contrario describir lo que "no funciona" o lo hace con dificultad, en este caso hablamos de "limitaciones en la actividad".

En cuanto a la "**Participación**" (antes "minusvalía") se define como "...la implicación de la persona en una situación vital. Representa la perspectiva de la sociedad respecto al funcionamiento"⁴¹. Es decir, cómo, de qué manera un individuo se integra socialmente y en caso de no poder hacerlo o tener dificultades hablamos de "restricciones en la participación".

Pero lo más relevante es la introducción de los "**Factores de Contexto**". Estos se refieren a los "...factores que constituyen, conjuntamente, el contexto completo de la vida de un individuo, y en concreto el trasfondo sobre el que se clasifican los estados de salud. Los factores contextuales tienen dos componentes: factores ambientales y personales"⁴². Aquí se incluyen en la valoración de la situación de la persona con discapacidad, los elementos del ambiente físico natural, los creados por el hombre (social), las actitudes sociales frente a la discapacidad, apoyos, sistemas de seguridad social, políticas, etc. que sin duda facilitan o dificultan el desarrollo de la persona con discapacidad y su calidad de vida.

Como vemos, es un campo de problemática donde convergen para su abordaje sectores y disciplinas no solo relacionadas al sector salud, sino que la discapacidad es definitivamente una tarea interdisciplinaria e intersectorial.

Esta Clasificación se propone dejar de lado los tres niveles de consecuencias de la enfermedad: deficiencia, discapacidad y minusvalía. Se enuncia al funcionamiento como término genérico para designar todas las funciones y estructuras corporales, la capacidad de desarrollar actividades y la posibilidad de la participación social del ser humano. De igual manera, también se habla de discapacidad como término genérico que recoge las deficiencias en las funciones y estructuras corporales, las limitaciones en la capacidad de llevar a cabo actividades y las restricciones en la participación social del ser humano.

Estos términos sustituyen tanto en nomenclatura como en definición a los anteriores de deficiencia, discapacidad y minusvalía.

Uno de los objetivos de este trabajo es trascender las manifestaciones fenoménicas para comprender la realidad concreta. Siguiendo esta lógica, se puede ver que el concepto de discapacidad, se define, por lo tanto, como una limitación y restricción para llevar a cabo

41 Idem.

42 Idem.

una vida "normal", en virtud de una deficiencia en el orden de lo que se entiende comúnmente por salud. Como se puede observar, están implícitas las nociones acerca de lo que es normal y lo que no lo es. Además, la conceptualización expresada anteriormente está referenciando a la discapacidad con aspectos negativos de la interacción, como si las personas sin discapacidad no los tuvieran; por ejemplo, cargándoles las responsabilidades a estas personas por ser "diferentes", comparándolos siempre desde una determinada visión normalizadora.

Esta definición introduce claramente aspectos valorativos sumamente subjetivos que tienen relación con lo considerado como normal según cuestiones del orden de los juicios de valor. Finalmente, por restricciones en la participación (que sustituye al concepto de minusvalía) se entiende:

"... los problemas que puede experimentar un individuo para implicarse en situaciones vitales. La presencia de una restricción en la participación viene determinada por la comparación de la participación de esa persona con la participación esperable de una persona sin discapacidad en esa cultura o sociedad." (CIF- OMS/ OPS, 2001: 207)

Las restricciones en la participación se definen a partir del valor atribuido socialmente a esa deficiencia y/o limitación en la actividad, de acuerdo a los parámetros esperables según la edad, sexo, cultura, y la época en que se vive.

La discapacidad en Uruguay.

Incidencia de la discapacidad.

La prevalencia de la discapacidad alcanza al 7.6% de la población total residente en hogares particulares urbanos de localidades de 5.000 o más habitantes (aproximadamente un 82% de la población total del país). En cifras absolutas la población con al menos una discapacidad se estima en 210.400 personas.

Las grandes áreas geográficas no acusan diferencias significativas en cuanto a la prevalencia (7.7% para Montevideo y 7.5% para el Interior Urbano). El sexo y la edad marcan comportamientos diferenciales. La prevalencia de la discapacidad en la población total de mujeres es superior a la de los varones: 8.2% contra 7%. Sin embargo al considerar la edad, la población masculina menor de 30 años presenta mayor incidencia de la discapacidad que la femenina de esas mismas edades, situación que se equilibra

entre los 30 y 49 años para luego revertirse en las edades adultas mayores.

El aumento de la discapacidad con el avance de la edad y en particular a partir de los 65 años muestra la incidencia de la discapacidad en el contexto del envejecimiento demográfico. La cuarta parte de la población adulta mayor padece alguna discapacidad. Con el aumento de la esperanza de vida, aumentan también los años vividos con discapacidad de las personas que la adquirieron desde el nacimiento o a edades muy tempranas. Con los años agregados a la vida aumenta el riesgo de adquirir una discapacidad en las edades avanzadas, como secuela de alguna enfermedad o por el deterioro de las capacidades.

Familia y discapacidad

La familia es el primer contexto socializador por excelencia, el primer entorno Natural en donde los miembros que la forman evolucionan y se desarrollan a nivel afectivo, físico, intelectual y social, según modelos vivenciados e interiorizados. Las experiencias que se adquieren en la primera infancia, los vínculos de apego que se dan en ella van a estar determinadas por el propio entorno familiar generador de las mismas. Es la familia quien introduce a los hijos en el mundo de las personas y de los objetos y las relaciones que se establecen entre sus miembros van a ser en gran medida modelo de comportamiento con los demás, al igual que lo va a ser la forma de afrontar los conflictos que se generan en el medio familiar.

La familia deberá ofrecer oportunidades suficientes para desarrollar aquellas habilidades y competencias personales y sociales que permitan a sus miembros crecer con seguridad y autonomía, siendo capaces de relacionarse y de actuar satisfactoriamente en el ámbito social. De ello se desprende también el decisivo papel que adquieren los adultos cercanos familiares en la educación de los niños, aunque sin olvidar que otras instituciones y medios intervienen igualmente en la educación de las personas.

Cada familia es un sistema abierto en continuo movimiento, cambio y reestructuración, en busca de una estabilidad y equilibrio entre todos los miembros que la componen.

Es una unidad formada por distintas subunidades que pretenden conseguir un ajuste y una adaptación positiva. Los procesos que tienen lugar son interactivos de forma que cualquier suceso que ocurre en uno de sus miembros repercute de una u otra manera

en todos los demás. De este modo, las familias experimentan cambios cuando nace algún miembro, crece, se desarrolla, muere,... En muchas ocasiones, ante determinados hechos, se producen desadaptaciones. Una de ellas surge cuando nace un hijo con discapacidad.

El acontecimiento suele ser impactante y repercutirá, probablemente, a lo largo de todo el ciclo vital.

El nacimiento de un hijo con discapacidad supone un shock dentro de la familia.

El hecho se percibe como algo inesperado, extraño y raro, que rompe las expectativas sobre el hijo. Durante toda la etapa anterior al nacimiento, en la fase del embarazo, lo normal es que los futuros padres tengan sus fantasías sobre el hijo; imágenes físicas y características del nuevo ser que se incorporará al núcleo familiar. A lo largo de los nueve meses (y en ocasiones, antes ya) esas expectativas se han ido alimentando esperando con ansia el momento del nacimiento. La pérdida de expectativas y el desencanto ante la evidencia de la discapacidad (o su posibilidad), en un primer momento va a ser demoledor; es como si el futuro de la familia se hubiera detenido ante la amenaza. La comunicación del diagnóstico de la discapacidad, la inesperada noticia, produce un gran impacto en todo el núcleo familiar; la respuesta y reacción de la familia cercana a los dos progenitores, abuelos y hermanos va a contribuir a acentuar o atenuar la vivencia de la amenaza que se cierne sobre su entorno. La confusión y los sentimientos de aceptación, rechazo y culpabilidad se mezclan de manera incesante, surgiendo constantemente las preguntas de los "por qué". La deficiencia física y /o psíquica debida a lesión orgánica es un dato extraño al sistema familiar, soportado como una agresión del destino y por lo tanto acompañado de intensos sentimientos de rechazo o rebelión.

De este modo, la nueva situación cambia los esquemas de toda la familia y, la mayoría de los padres, a pesar de tener confirmado un primer diagnóstico, inician un recorrido por distintos especialistas esperando encontrar una valoración diferente, o al menos más benigna. Algunas de estas familias en sus itinerarios han experimentado sentimientos y actitudes diferentes en función de las informaciones recibidas

El proceso de aceptación de la discapacidad va a variar dependiendo de las características de la discapacidad en cuestión. La información que requieren los padres sobre su hijo debe ser un elemento crucial. Los programas de Atención Temprana, Padre a Padre, además de las aportaciones de profesionales especializados están concebidos

para atender a las familias en estas primeras fases.

El elemento central de la intervención va a ser el proceso de adaptación que experimentan las familias con un hijo. "La adaptación de la familia a la discapacidad y a la enfermedad crónica ha sido durante mucho tiempo el centro de la atención empírica. Los resultados ahora indican que aunque el proceso es muy largo y doloroso, si las familias disponen de recursos y ayudas éstas pueden adaptarse, realizando un gran esfuerzo en la que se interrelacionan aspectos emocionales y cognitivos, y seguir adelante" (Ammerman, 1997). El proceso de adaptación es algo dinámico en que nunca debe darse por cerrado, ya que a medida que el niño crece, comienzan situaciones nuevas que vuelven a requerir una nueva adaptación: al colegio, a la pubertad, a la formación profesional.

Bibliografía

Aguado Díaz, Antonio, M^a. Ángeles Alcedo: "La persona con Discapacidad Física". Capítulo Introducción.

Avance del Monitoreo Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad. Portal de la Discapacidad en Uruguay. Disponible en www.discapacidaduruguay.org. Revisado en Mayo de 2009.

Bagnato, M.J. Discapacidad y Trabajo: Fronteras? En Psicología de la Salud: escenarios y prácticas. Gandolfi A. (comp.) Psicolibros. Mdeo. 2002.

Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). Versión abreviada. OMS- OPS. 2001.

Comisión Nacional Honoraria del Discapacitado. Encuesta Nacional de Personas con Discapacidad. Disponible en www.cnhd.org/cnhd.php . Revisado en Junio de 2009.

Comisión Nacional Honoraria del Discapacitado. Ley N° 16.095. Equiparación de oportunidades para las personas discapacitadas. Montevideo, Uruguay. 1989. Disponible en www.cnhd.org . Revisado en Abril de 2009.

Convención Interamericana para la Eliminación de todas las Formas de Discriminación contra las personas con Discapacidad. Guatemala. 1999

Egea García C, Sarabia Sánchez A. Visión y modelos conceptuales de la discapacidad. Disponible en www.discapnet.es . Revisado en Marzo de 2009

Ferreira, M. Discapacidad, individuo y normalidad: la "axiomática" de la marginación. V Jornadas Nacionales sobre Discapacidad y Universidad. San Miguel de Tucumán (Argentina) Agosto de 2008. Disponible en www.um.es/discatif/PROYECTO_DISCATIF/Discatextos_1.html.

Ferreira M, Díaz Velázquez E. Discapacidad, exclusión social y tecnologías de la información. Universidad Complutense de Madrid. Disponible en www.um.es/discatif/PROYECTO_DISCATIF/Discatextos_1.html. Revisado en Abril de 2009

Foucault, M. Microfísica del Poder. Genealogía del Poder N°1. Madrid. Ed. Piqueta. 1990

Foucault, M. Vigilar y castigar. El nacimiento de la prisión. Buenos Aires. Editorial Siglo XXI. 1976

Giorgi, V. (2002). Discapacidad y Calidad de Vida. Una perspectiva psicosocial. En Psicología de la Salud: escenarios y prácticas. Gandolfi A. (comp.) Psicolibros. Mdeo.

Kipper, M. Discapacidad: Una mirada del sujeto y su familia. 2003

Lourau, René. El análisis institucional. Buenos Aires. Editorial Amorrortu. 2001

Míguez, M. Construcción social de la discapacidad a través del par dialéctico integración- exclusión. Tesis de Maestría. UDELAR-UFRJ. Montevideo, 2003.

Netto, J.P. Posmodernismo y Teoría Social. Publicación de ADASU. Montevideo. 1996

Vallejos, I. IV Jornadas Nacionales "Universidad y Discapacidad". La producción social de la discapacidad. Una apuesta de ruptura con los estereotipos en la formación de Trabajadores Sociales. Buenos Aires.

| CAPÍTULO 4

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Gabriela Parallada

Introducción

Es bien conocido que el ser humano presenta miles de variaciones fenotípicas genéticamente determinadas, pero no todas ellas están relacionadas a la aparición de enfermedades. Sin embargo, muchas de ellas se acompañan de graves secuelas, sobre todo neurológicas. (12) En este contexto se enmarcan los Errores Innatos del Metabolismo. (4, 12)

En alguna de estas situaciones el diagnóstico y tratamiento oportuno evita tales secuelas neurológicas. (12)

Las enfermedades neuropsicológicas afectan, de acuerdo a la Comisión de Vigilancia Epidemiológica de la Organización Mundial de la Salud, a 52 millones de individuos, de las que el 23% corresponden a retardo mental (3). Entre las causas de retardo mental algunas son prevenibles o factibles de ser tratadas efectivamente, como el Hipotiroidismo Congénito y la Fenilcetonuria, sustitución hormonal en el primer caso, tratamiento nutricional en el segundo (3).

La incidencia acumulada de los Errores Innatos del Metabolismo es de 1/500 recién nacidos vivos (4), de ahí la importancia de su detección oportuna, de manera de evitar las consecuencias clínicas del "caos fisiológico" que provocan (4).

Breve Historia

La identificación de los Errores Innatos del Metabolismo ha tenido un desarrollado marcado en los últimos años (4). Se considera que el reconocimiento de estas enfermedades surge a partir de Sir Archibald Edward Garrod (1857-1936). Este médico inglés, a partir del conocimiento de las leyes mendelianas y el estudio de la química de la orina como reflejo de alteraciones metabólicas, identificó la alcaptonuria, la cistinuria, la pentosuria y el albinismo (4) (5).

Más tarde, Folling un médico noruego, define un síndrome que llevó su nombre, Síndrome de Folling, pero que fuera de su país se lo

conoce como Fenilcetonuria. En 1934 lo consulta una mujer joven con dos hijos Dag y Liv que nacieron normales pero desarrollaron retardo mental. A la edad de 1 año de uno de los niños, Dag, la mamá notó un olor raro en la orina y Folling identificó que se debía a un exceso de ácido fenilpirúvico y que esto era debido a una deficiencia en el metabolismo de la fenilalanina por falta genética de la fenilalanina hidroxilasa.

En 1954, Bickel, médico alemán, fue el primero en diseñar una dieta pobre en fenilalanina para una niña de 2 años de edad, mejorando sustancialmente su calidad de vida.

En 1965, Robert Guthrie, padre de un chico fenilcetonúrico, inventó el sistema que se usa en la actualidad para el despistaje neonatal de fenilcetonuria: el análisis por inhibición bacteriana de una gota de sangre del talón del bebé recién nacido. (3)

Posteriormente, en 1983 Stanbury describía 200 Errores Innatos del Metabolismo y para 1995 eran 459 descritas por Scriver (4).

En las últimas décadas se han descrito nuevas enfermedades metabólicas, detectando no sólo los errores enzimáticos, que resultan en acumulación de productos tóxicos o en carencia del metabolito posterior, sino también realizando el diagnóstico genético de las mismas (4).

Consecuencias de los Trastornos Generalizados del Desarrollo.

El potencial intelectual del ser humano está genéticamente determinado y el grado de desarrollo que logre cada individuo dependerá de factores biológicos, que a su vez también pueden estar genéticamente condicionados y de factores medioambientales y socioculturales. (16)

El ser humano presenta una fase de rápido crecimiento encefálico que va desde la segunda mitad de la gestación a los 2 años de vida y que, por esa velocidad de desarrollo, lo hace particularmente vulnerable. (12, 16,17)

La definición de Retardo Mental tiene tantas variaciones como cantidad de disciplinas involucradas. De acuerdo a los criterios OMS, en la Novena Revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades: *"un estado de desarrollo de la mente, incompleto, detenido, caracterizado por una subnormalidad de la inteligencia, con variadas etiologías, involucra trastornos psiquiátricos u otras enfermedades orgánicas, utiliza como sinónimos los términos*

Retraso Mental y Subnormalidad Mental, emplea clasificaciones según el grado del defecto: débil o discreto, imbécil o moderado, idiota o profundo". (12, 18)

La Asociación Americana sobre Retardo Mental (AARM) en su 9º Edición del Manual del RM, lo define con un criterio psicológico como: *"El Retraso Mental hace referencia a limitaciones substanciales en el desenvolvimiento corriente. Se caracteriza por un funcionamiento intelectual significativamente inferior a la media, junto con limitaciones asociadas en dos o más de las siguientes áreas de habilidades adaptativas:*

- *Comunicación,*
- *Cuidado personal.*
- *Vida en hogar.*
- *Habilidades sociales.*
- *Utilización de la comunidad.*
- *Autogobierno.*
- *Salud y seguridad.*
- *Habilidades académicas funcionales.*
- *Ocio.*
- *Trabajo.*

Dado el vertiginoso desarrollo científico e industrial de la sociedad actual, el Retardo Mental es considerado un problema de salud pública en los países desarrollados. Como se mencionó anteriormente, muchos de los Errores Innatos del Metabolismo conllevan un trastorno generalizado del desarrollo y es por eso que en los países desarrollados se aplican técnicas de pesquisaje precoz y por lo tanto se ha evitado un número significativo de retardo mental por esta causa. (12)

Impacto de los Trastornos Generalizados del Desarrollo

Las enfermedades crónicas, como la Fenilcetonuria, exigen un contacto continuado con el equipo de salud y una convivencia con "la enfermedad", que llevan a una reorganización de la vida cotidiana. (20) No sólo se altera la organización doméstica, sino el juego de roles que modifica la dinámica familiar y su relación con el entorno cercano (familia ampliada, barrio) y el social. (20)

A su vez, las estrategias desarrolladas para enfrentar una situación de enfermedad crónica, tienen que ver con la organización social y

el nivel cultural de esa familia (6, 7, 8, 12, 20)

Cuando la enfermedad es diagnosticada, dependerá mucho de las circunstancias del diagnóstico, la respuesta en los padres. Si se trata de un diagnóstico perinatal, encuentra a los padres desprevenidos y frente a un niño de aspecto sano, en quien el profesional pone un rótulo de enfermo. (20) Cuando el enfermo es niño o adolescente, la familia debe asumir un protagonismo muy marcado en el control y tratamiento. Si el niño no acepta lo indicado por el equipo médico, puede llevarlo bruscamente a la aparición de graves consecuencias. El niño debe ser observado y controlado en todo momento, lo que determina un agotamiento familiar y un hostigamiento hacia el mismo. (20)

En general las exigencias del cuidado del enfermo y de la gestión de la enfermedad, se agregan al rol materno entrando en conflicto con su desempeño en los otros roles dentro y fuera de la familia.

(20)

Otro aspecto a tener en cuenta en cuanto a la repercusión familiar, es, la posibilidad de realizar un consejo genético. Es decir, al establecer el diagnóstico etiopatogénico adecuado, es posible precisar los riesgos que se pueden evitar y las medidas terapéuticas precoces que deberán aplicarse. (12)

A diferencia de la enfermedad aguda, la enfermedad crónica desorganiza, al igual que lo que ocurre con la vida familiar, la vida de la persona. (20)

Si se trata de un individuo con Retardo Mental, el costo personal es invaluable ya que estará imposibilitado de desarrollarse en todos los ámbitos: cultural, social y laboral. (13)

Cuando la enfermedad es diagnosticada a tiempo y adecuadamente tratada, implica para el individuo una "rutinización" de su vida. Debe incorporar a la vida diaria un conjunto de conocimientos y prácticas como la implementación de una dieta especial, la preparación de las comidas, la incorporación de alimentos sustitutos y los controles médicos. (20, 21)

Generalmente, la relación que se establece entre madre e hijo es muy estrecha y se determina una sobreprotección ante la imagen de vulnerabilidad de ese hijo enfermo. (20)

Pesquisa Neonatal

El pesquijaje o screening, es el método o procedimiento clínico o de laboratorio que se realiza a una población o un grupo poblacional,

para identificar aquellos individuos con riesgo aumentado de sufrir una determinada enfermedad genética, que a su vez justifique otras acciones diagnósticas, un tratamiento y/o un seguimiento. (10, 11, 15) Existe consenso acerca de las condiciones que debe cumplir una enfermedad para que se justifique integrar una pesquisa, a saber: a- debe tener tratamiento presintomático efectivo; y b- severidad clínica que afecte la morbimortalidad al no ser tratado. (10) Siendo a su vez indispensable que: a- la técnica de pesquiseo sea confiable, segura, sencilla y económica; b- el sistema de salud asegure que sea aplicable a la totalidad de la población; y que c- el análisis costo-beneficio sobrevalore la importancia de evitar la carga personal, familiar y social de un niño discapacitado al aplicar el tratamiento adecuado. (10)

Sistemas de Pesquisa Neonatal

Desde 1902, en que Garrod introduce el concepto de Error Innato del Metabolismo, como se mencionó en la introducción, el camino hacia el establecimiento de los Sistemas de Pesquisa Neonatales en los distintos países ha sido lento pero continuo y a su vez disímil en las distintas regiones. (2) En los países industrializados es una realidad desde hace 40 años. (12)

En 1974, Jean Luis Dussault, endocrinólogo de la Universidad de Laval, Québec, instituye la detección precoz de Hipotiroidismo Congénito. (2) Durante los últimos 25 años, el *screening* o pesquisa para el hipotiroidismo congénito constituye una práctica establecida en muchos países, como parte de los programas de pesquisa. En 1993 la American Academy of Pediatrics y la European Society for Pediatric Endocrinology publicaron recomendaciones para el *screening* de Hipotiroidismo Congénito que fueron actualizadas en 1999. (14)

En México los Errores Innatos del Metabolismo comenzaron a ser estudiados y tratados en forma sistemática desde 1972, siendo de esta manera uno de los programas más antiguos de Latinoamérica. Durante los primeros 15 años fueron diagnosticados 57 pacientes con Errores Innatos del Metabolismo, no teniéndose registros del número total de pacientes estudiados. Dentro de las enfermedades metabólicas detectadas las más frecuentes fueron Fenilcetonuria y Glucogenosis (14 y 16 respectivamente). (19)

En Chile en 1992, el Ministerio de Salud coordinado por un Comité Técnico-Asesor integrado por el representante del propio Ministerio, del Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos

de la Universidad de Chile, del Servicio de Salud Metropolitano Occidente y de la Facultad de Medicina, comienza el Programa Nacional de Búsqueda Masiva para detectar precozmente Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito. En 1996, el mencionado comité establece la necesidad de instaurar las normas nacionales para el desarrollo de la búsqueda masiva de Errores Innatos del Metabolismo y la cobertura del 100% de la población. En 1999, se publica: "Normas para el Óptimo Desarrollo en Programas de Búsqueda Masiva de Fenilcetonuria (PKU), Hipotiroidismo Congénito (HC) y otros errores congénitos de metabolismo" por la división de Salud de las Personas, Programa Salud del Niño, del Ministerio de Salud. (9)

Situación de Uruguay

En Uruguay la Pesquisa Neonatal comienza con la implementación de la dosificación de TSH en sangre de cordón umbilical en 1990 en el Laboratorio del Banco de Previsión Social (BPS). En junio de 1991 es detectado el primer niño y en ese mismo año comienza la pesquisa en el Hospital de Clínicas y en 1992 en el Hospital Pereira Rossell. (2, 3) El 21 de setiembre de 1994 se establece la obligatoriedad por el Decreto del MSP 430/994 y dos meses después comienza la coordinación con la Comisión Honoraria para la Lucha Antituberculosa (3).

En 2005 se realiza, en el ámbito del Ministerio de Salud Pública, el lanzamiento del proyecto de extensión del Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal con el fin de incluir en una primera etapa Fenilcetonuria e Hiperplasia Suprarrenal Congénita. (1, 2, 3) Este proceso culmina en el promulgamiento del Decreto que establece la obligatoriedad de Pesquisa Neonatal de Fenilcetonuria e Hiperplasia Suprarrenal Congénita del 2006 (Decreto 416/007).

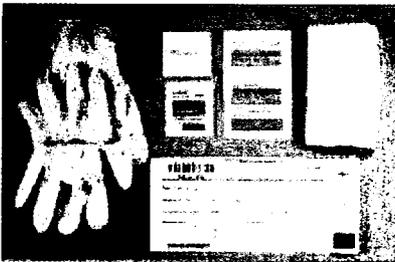
Posteriormente, en agosto del 2008 se extiende el decreto y se establece la obligatoriedad de detección precoz y su denuncia ante el Departamento de Epidemiología del Ministerio de Salud Pública, de Hipoacusia Neonatal, (Decreto 389/008).

El 15 de diciembre de 2009, se establece la obligatoriedad de Pesquisa Neonatal de Fibrosis Quística a través de identificación de Tripsina Inmunorreactiva en gota de sangre de talón, entrando en práctica en junio del 2010.

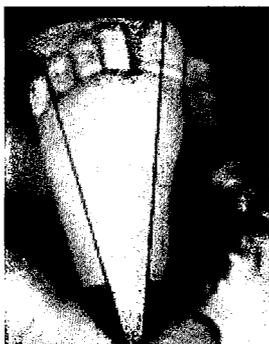
Es de destacar, que el Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal, tal como su nombre lo indica, cubre a toda la población del país. Es decir, todos los niños que nacen, sea en maternidades del ámbito privado como público, tienen derecho a ser incluidos en el sistema

a través de la toma de una muestra de sangre de talón en papel de filtro.

Metodología de toma de la muestra



Equipo: lanceta estéril con punta de menos de 2.0 mm, toallitas empapadas con alcohol estéril, almohadillas de gasa estéril, paño suave, formulario para la toma de sangre, guantes.

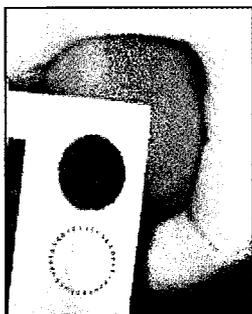


El área sombreada indica las zonas donde puede hacerse una punción y entibie la zona

Limpiar con gasa con alcohol y secar con gasa seca



Hacer una punción en el talón. Limpiar la primera gota de sangre con una almohadilla de gasa estéril. Dejar que se forme otra gota GRANDE de sangre.



Tocar la gota GRANDE de sangre levemente con el papel de filtro. Dejar que la sangre se absorba y que llene el círculo por completo con una SOLA aplicación. Para aumentar el flujo de sangre, se puede aplicar presión MUY LEVE, en forma intermitente, al área que rodea el sitio de punción. Aplicar la sangre solamente a uno de los lados del papel de filtro.

SISTEMA NACIONAL DE PESQUISA NEONATAL									
Código		Unidade		Município		Estado		Cidade	
Data de Nascimento			Local de Nascimento						
____	____	____	____	____	____				
DADOS DO FILHO NASCIDO									
Pré-nome do recém-nascido					Sexo				
____					____				
Data de Nascimento					Município		Estado		
____					____		____		
IDENTIFICAÇÃO DA MÃE									
Nome e Sobrenome									

Documento					Telefone				
____					____				
Cidade					Estado				
____					____				
Muñetas de la on sñra pãe									
Data de entrega					Data de entrega				
____					____				

Ficha identificatoria

Bibliografía

- 1- Queiruga G; Oddizzio H.; MPS; BPS; Correo Uruguayo; CHOLA; Taller Sistema Nacional de Pesquisa de Afecciones Congénitas, oct 2006
- 2- Queiruga G.; MSP; BPS; Correo Uruguayo; CHOLA; Nuevos Screenings en Recién Nacidos, oct 2006
- 3- Queiruga G.; MPS; BPS; Correo Uruguayo; CHOLA; 1º Taller Nacional, Avances en la implementación del Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal, mayo 2008
- 4- Ruiz Pons M.; Sánchez-Valverde Visus F.; Dalmau Serra J.; Tratamiento Nutricional de los Errores Innatos del Metabolismo; Ed Ergon, 2004
- 5- Sir Archibald Edward Garrod; http://en.wikipedia.org/wiki/Archibald_Garrod
- 6- Augustovsky F.; Evaluaciones Económicas en Salud I: ¿Son válidos los resultados de este estudio?; Unidad de Medicina Familiar y Preventiva; Hosp. Italiano de Bs. As.; Evidencia en Atención Primaria, v 5, nº 4, 123-126
- 7- Augustovsky F.; Evaluaciones Económicas en Salud II: ¿Cuáles son los resultados? ¿Ayudarán en el cuidado de los pacientes?; Unidad de Medicina Familiar y Preventiva; Hosp. Italiano de Bs. As.; Evidencia en Atención Primaria, v 5, nº 5, 154-157
- 8- Irazola V.; Guía para la lectura crítica de artículos acerca de calidad de vida relacionada con la salud. Grupo de Calidad de Vida en Argentina, Programa de Efectividad Clínica; Evidencia en Atención Primaria; v 5, nº 1, 28-30
- 9- Normas para el Óptimo Desarrollo de Programas de Búsqueda Masiva de Fenilcetonuria (PKU), Hipotiroidismo Congénito (HC) y otros errores congénitos del metabolismo; Ministerio de Salud, Rep. de Chile, Div Salud de las Personas, 1999
- 10- Barrios García B; Aspectos Éticos de los Pesquisajes Genéticos; Centro Nacional de Genética Médica; La Habana; CB nº 39, pp. 438-446
- 11- Roselli M.J.; Lemes A.; Reyno S.; Quadrelli R.; Experiencia Metodológica en Pesquisa Neonatal de Hiperfenilalaninemias; Instituto de Genética Médica, Hosp. Italiano; Rev Méd Uruguay 2004; 20: 72-78
- 12- Cornejo V; Tesis: Diagnóstico Precoz de Fenilcetonuria y Prevención de Retardo Mental; INTA, Universidad de Chile; 1986

- 13- Velarde-Jurado E; Ávila-Figueroa; Evaluación de la calidad de vida; Salud Pública Mex 2002;44:349-361
- 14- Bergoglio L.; Mestman J.; Cu{ia de consenso para el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad tiroidea; Acta Bioquím. Clin Latinoam, vol 41, n° 2; La Plata Apr/June 2007
- 15- Harms E.; Roscher A.; Gr{uters A.; Heinrich U.; Genzel-Boroviecz{eny O.; Rossi R.; Schuze A.; Zabransky S.; Guidelines for organization and performance of the newborn screening for congenital metabolic disorders and endocrine diseases in Germany; <http://www.uni-uesseldorf.de/WWW/AWMF/II/pneon-12.htm>
- 16- Montenegro H.; Desarrollo psicol{ogico y social; Pediatr{ia; Meneghello J.; Vol II, Cap. 210, 1334-1344
- 17- Montenegro H.; Trastornos ps{iquicos infantiles m{as comunes; Pediatr{ia; Meneghello J.; Vol II, Cap. 210, 1346-1365
- 18- N{u{nez Rodr{iguez O.; G{omez Cardozo A.; Retardo Mental; www.monografias.com
- 19- Estudio de Carga de Morbilidad - Enfermedades Cong{enitas; Usos Alternativos de Financiamiento en Salud. Estudio sobre Puntos Cr{iticos para su Reasignaci{on en Base al Criterio de Coste-Efectividad; Secci{on IV, Julio 2000
- 20- Chiesa A.; Fraga C.; Leselman A.; Pardo M{°L.; Gu{ia Pr{actica para la Alimentaci{on de Ni{os Fenilceton{uricos; Fundaci{on de Endocrinolog{ia Infantil, Bs. As., Arg
- 21- Mart{inez-Pardo M.; B{elanger-Quintana A.; Garc{ia Mu{noz MJ.; Desviat L.; P{erez B.; Ugarte M.; Protocolo de Diagn{ostico, tratamiento y seguimiento de las hiperfenilalaninemias; Unidad de Enfermedades Metab{olicas, Servicio de Pediatr{ia, Hospital Ram{on y Cajal, Madrid

| CAPÍTULO 5

5.1 ENFERMEDADES CONGÉNITAS. MALFORMACIONES DEL TUBO NEURAL.

Sandro Hernández

Si bien no se conocen las causas de esta patología, se sabe que factores genéticos y ambientales interactúan para la formación de la misma y que la deficiencia de ácido fólico juega un papel preponderante en las anomalías del sistema nervioso. En el caso de la espina bífida el 95% de los bebés con esta malformación (u otros defectos del tubo neural) nacen de padres sin antecedentes familiares de estos trastornos, pero los siguientes hijos cuentan con un 4% más de posibilidades de nacer con esta enfermedad llegando al 10% de existir antecedentes familiares.

Para entender cómo se producen las malformaciones del tubo neural es necesario conocer cómo se desarrolla el sistema nervioso desde la concepción hasta el cierre del tubo neural.

Una vez que se han dividido las células del cigoto se constituyen las tres capas embrionarias a partir de las cuales se formarán las diferentes estructuras, órganos y tejidos incluyendo el sistema nervioso.

La formación del sistema nervioso (a partir del ectodermo) se inicia en las primeras fases del desarrollo embrionario cuando se forma una estructura alargada cambiando de una organización circular a una organización axial.

La formación del tubo neural se produce a partir de un proceso llamado Neurulación en el cual las crestas neurales emigran. Alrededor de la tercer semana del desarrollo embrionario el tejido ectodérmico se engrosa formándose así la Placa Neural cuyos bordes laterales formarán el Surco Neural, los pliegues neurales se elevan hasta fusionarse en la línea media formando el tubo neural.

Los pliegues neurales no se fusionan simultáneamente, comienzan en la región cervical y sigue hacia cefálico y caudal. La luz del tubo neural se comunica con la cavidad amniótica en sus extremos a través de los neuroporos craneal y caudal, defectos en el cierre de estos neuroporos acarrear alteraciones graves en el SNC produciendo por ejemplo anencefalia (malformación incompatible con la vida la cual se caracteriza por la falta de la bóveda craneal, con cerebro y cerebelo rudimentarios) o mieloquisis (fisura o

desprendimiento de médula ósea).

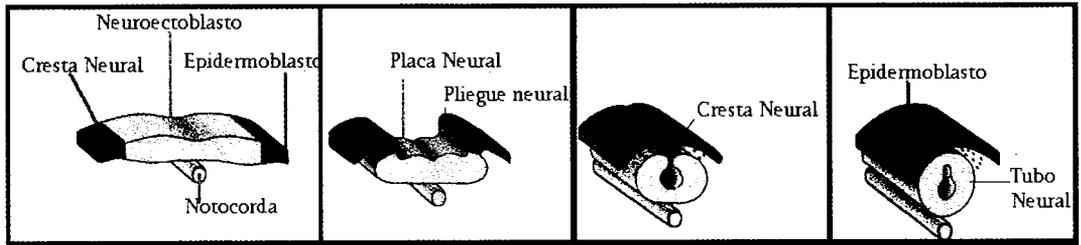


Fig. 1.- Proceso de Neurulación. Tomado de: http://www.med.ufro.cl/Recursos/neuroanatomia/archivos/2_embriologia.htm

La severidad de la lesión varía y puede desde no dejar síntomas hasta afectar severamente los sistemas psicomotor, digestivo y urinario principalmente.

Pruebas para la detección de anomalías fetales.

Prueba Cuádruple: como su nombre lo indica es una prueba que estudia los niveles de cuatro elementos que se realizan en sangre en la embarazada que puede realizarse entre las 15^o y 22^o semanas de embarazo siendo más precisa entre las 16^o y 18^o semanas, si bien por si solas no se consideran pruebas diagnósticas se asocian a diferentes problemas.

- **Alfa-fetoproteína (AFP)** es una proteína producida por el feto.
- **Gonadotropina coriónica humana (GCH)** es una hormona producida en la placenta.
- **Estríol libre** es una forma de la hormona estrógeno producida en el feto y la placenta.
- **Inhibina A** es una hormona secretada por la placenta

El aumento o disminución de sus valores pueden deberse a:

- ✓ Anencefalia
- ✓ Atresia duodenal
- ✓ Muerte intrauterina
- ✓ Onfalocele
- ✓ Espina bífida
- ✓ Tetralogía de Fallot
- ✓ Síndrome de Turner

- ✓ Síndrome de Down
- ✓ Síndrome de Edwards

Amniocentesis: la extracción de una muestra de líquido amniótico además de poder medir niveles de alfa feto proteína permite cultivar células fetales con el fin de determinar alteraciones cromosómicas.

Examen por ultrasonido: la ultrasonografía es una herramienta útil de diagnóstico en obstetricia, con ella se capturan los movimientos del feto y permite evaluar y medir en las imágenes que se despliegan en la pantalla. También se hacen mediciones que evalúan la edad gestacional, el tamaño y el crecimiento normal del feto.

Dentro de las diferentes afecciones que pueden diagnosticarse con el examen se encuentran las malformaciones fetales.

Muchas anomalías estructurales en el feto pueden ser diagnosticadas por ultrasonido y éstas usualmente se pueden hacer antes de las 20 semanas de gestación como por ejemplo: hidrocefalia, anencefalia, mielomeningocele, acondroplasia, espina bífida, onfalocele atresia del duodeno e hidrops fetal.

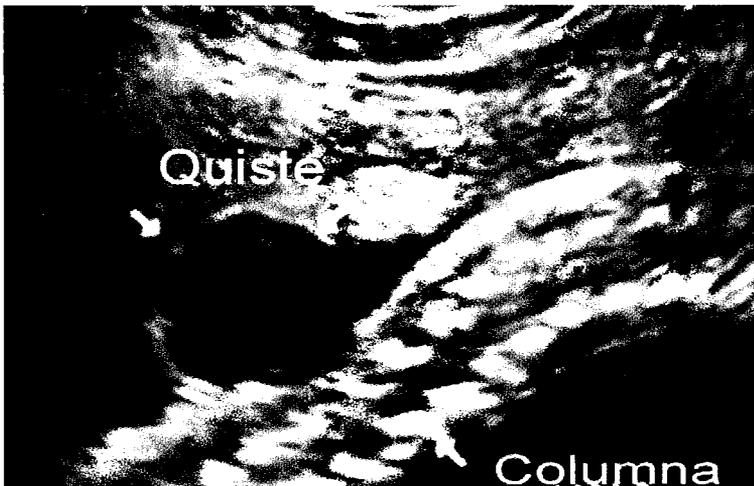


Fig. 2.- Ultrasonografía diagnóstica de Espina Bífida.

Espina Bífida.

La Espina Bífida (del latín espina abierta) es una malformación congénita del tubo neural que se caracteriza porque uno o varios

arcos vertebrales posteriores no se han fusionado correctamente durante la gestación y la médula espinal queda sin protección ósea, proceso que ocurre entre los 18 y 30 días luego de la concepción.

La prevalencia mundial de anencefalía y mielomeningocele en la década de los 80 llegó a ser de 1/1000 nacidos vivos habiéndose disminuido considerablemente estas cifras gracias al aporte de suplemento de ácido fólico en la dieta de las gestantes.

Clasificación según su severidad.

Espina Bífida Oculta.

Por definición significa "columna o espina separada escondida", es la forma más leve en la cual no se observan signos, los recién nacidos afectados tienen un pequeño defecto en una o más vértebras. Algunos signos que pueden observarse en presencia de esta malformación leve son la presencia de un hoyuelo, una mancha oscura, una pequeña protuberancia y/o vellosidad localizada (hipertrichosis) en el sitio del defecto. En este tipo de Espina bífida no existen compromisos de las meninges o de los nervios que puedan afectar su crecimiento o desarrollo posterior.

Espina bífida manifiesta o abierta.

Tiene dos formas de presentación.

Meningocele.

Este tipo de Espina bífida se produce en la fase secundaria de la neurulación, generalmente en la 5^o lumbar y 1^o sacra con protrusión de las meninges. Se forma una lesión quística que contiene Líquido Céfalorraquídeo (LCR) sin elementos nerviosos en su interior, la cual permanece protegida por epidermis normal pudiendo presentar "penachos pilosos", piel hemangiomatosa y/o pliegues dérmicos.

La cirugía es la única forma de abordaje para la reparación del defecto; ésta se realiza de forma inmediata a su diagnóstico. Rara vez pueden quedar secuelas que puedan afectar el crecimiento y desarrollo posterior pero requieren de un seguimiento estricto para la detección temprana de alguna alteración que al momento de la cirugía no hubiera sido posible detectar como por ejemplo problemas posturales o dificultades en la marcha cuando comience

a deambular alrededor del año de vida.

Mielomeningocele.

Es la presentación más severa de la Espina Bífida, el quiste o saco contiene las membranas meníngeas, las raíces nerviosas de la médula espinal y muy frecuentemente a la propia médula que puede o no estar cubierta por piel. Se presenta en el 75% de los casos de Espina bífida.

Frecuentemente cursa con hidrocefalia en el 90% de los casos, parálisis de extremidades inferiores, complicaciones digestivas y afectación de esfínteres con vejiga neurógena; por la exposición de la médula espinal es susceptible a infecciones (meningitis). Es importante tener en cuenta que cuanto más alto se encuentre el defecto, mayores serán las consecuencias habiendo un mayor compromiso de afectación en las funciones de diferentes sistemas. Al igual que en el Meningocele la sanción quirúrgica es la única forma de reparar la lesión, se recolocan los nervios expuestos y la médula espinal en el canal espinal y se cubren con músculo y piel. Si bien la cirugía ayuda a evitar lesiones adicionales no revierte la lesión nerviosa que haya tenido lugar.

Como ya se planteó anteriormente, los/as niños/as que presentan Espina Bífida Manifiesta o Abierta pueden presentar otras afecciones en el propio sistema nervioso y en otros sistemas lo cual dependerá de:

- a) El tipo de lesión (meningocele o mielomeningocele).
- b) Ubicación de la lesión en la médula espinal.

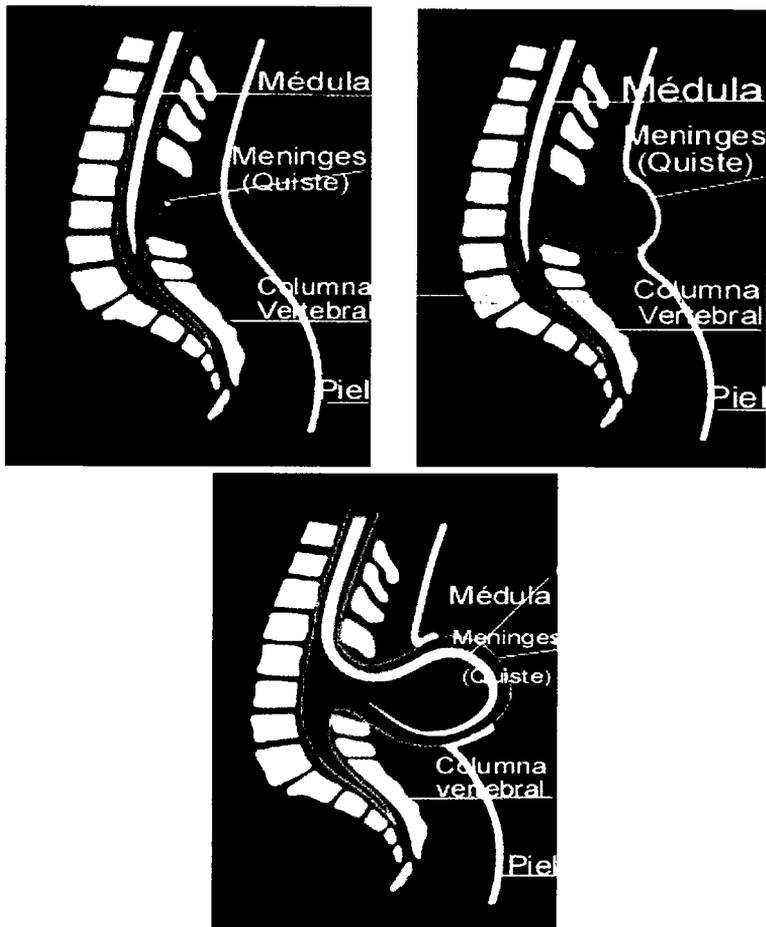


Fig. 3.- Esquema de los tipos de lesiones. Tomado de: http://translate.google.com/translate?hl=es&langpair=en%7Ces&u=http://en.wikipedia.org/wiki/Spina_bifida

Dentro de las afecciones que pueden desarrollarse secundarias a la Espina Bífida son:

Hidrocefalia: Acumulación de LCR por encima de lo normal que ocasiona una presión perjudicial en los tejidos del cerebro.

Vejiga Neurógena: Consiste en la pérdida del funcionamiento normal de la vejiga.

Malformación de Chiari tipo II: La porción caudal del cerebelo

y en algunos casos del tronco cerebral se encuentra por debajo del foramen magno.

Médula Espinal Anclada: La médula espinal no se desliza hacia arriba y hacia abajo con el movimiento con el que debería hacerlo ya que es retenida en su lugar por el tejido que la rodea.

Onfalocele: Una cantidad variable del contenido abdominal está insertado en la base del cordón umbilical.

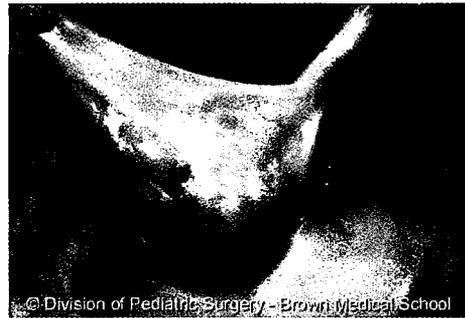


Fig. 4.- Onfalocele

Alergia al Látex: Muchos bebés generan alergia al látex, se presume que se debe a las exposiciones reiteradas de maniobras e intervenciones del personal de salud.

Hidrocefalia.

La hidrocefalia es un trastorno que consiste en la acumulación excesiva de líquido céfalo raquídeo (LCR) en la cabeza. En condiciones normales el LCR se forma en los plexos coroideos fundamentalmente a nivel de los ventrículos laterales. Desde los ventrículos laterales alcanza el tercer ventrículo a través del agujero de Monro y por el acueducto de Silvio pasa al cuarto ventrículo en la fosa posterior para salir a las cisternas del espacio subaracnoideo (donde será reabsorbido para pasar al torrente sanguíneo) rodeando al cerebro y a la médula espinal. Cuando existe un desequilibrio entre la formación de LCR y su reabsorción se produce la hidrocefalia.

El LCR tiene tres funciones principales:

- Mantener flotante el tejido cerebral, actuando como colchón o amortiguador.
- Servir de vehículo para transportar los nutrientes al cerebro y eliminar los desechos.
- Fluir entre el cráneo y la espina dorsal para compensar los cambios en el volumen de sangre intracraneal.

Si bien se aborda la hidrocefalia como efecto a partir de un defecto en la formación del tubo neural (espina bífida) las causas de su aparición pueden estar ligadas a otras causas como por ejemplo:

Congénitas:

- Estenosis del acueducto de Silvio.
- Herencia ligada al cromosoma X.
- Lesiones quísticas con mecanismo obstructivo
- Tumores congénitos con mecanismo obstructivo.

Infecciones Intrauterinas:

Las infecciones en general pueden ocasionar malformaciones anatómicas o meningitis capaces de bloquear el flujo de LCR. Por ejemplo:

- Toxoplasmosis
- Viruela.
- Estafilococos.
- Sífilis.
- Obstrucción post hemorrágica.

Se pueden considerar 2 tipos de hidrocefalia según el mecanismo de producción:

Hidrocefalia comunicante: el LCR se forma y fluye adecuadamente desde los ventrículos hasta los espacios subaracnoideos, pero existe un trastorno de la reabsorción. Requiere de la implantación de una derivación del LCR desde los ventrículos cerebrales a otra cavidad corporal donde se puede reabsorber. La más utilizada es la ventrículo peritoneal.



Hidrocefalia no comunicante: esta se debe a que el LCR no circula a través de ningún punto de su recorrido debido a una obstrucción. Por ello se trata creando una vía alternativa que permita la salida LCR desde los ventrículos salvando la obstrucción.

Efectos secundarios: dilatación ventricular e hipertensión intra craneal.



Fig. 5.- Transiluminación en hidrocefalia.

Paraclínica.

Las imágenes son muy importantes para identificar la etiología, el grado de hidrocefalia y la planeación del tratamiento.

Las más utilizadas son:

- *Ecografía Transfontanelar:* Es un examen útil, no invasivo que permite hacer un diagnóstico rápido de dilatación ventricular en los/as niños/as con fontanela anterior permeable. Es importante aclarar que la ecografía no permite aclarar la etiología de la hidrocefalia.
- *Tomografía Axial Computada:* Permite definir con mayor detalle las anomalías estructurales ventriculares y hace posible establecer la causa de la hidrocefalia en la mayoría de los casos.
- *Resonancia Magnética:* Es el examen que permite ver con mayor detalle la morfología ventricular, por lo tanto permite aclarar la etiología cuando la tomografía no es definitiva.

Otros exámenes:

Arteriografía

Gammagrafía cerebral con radioisótopos

Punción lumbar y análisis del líquido cefalorraquídeo

Radiografías del cráneo

Tratamiento

El tratamiento de la hidrocefalia es quirúrgico, las técnicas quirúrgicas pueden ser:

Drenaje ventricular externo: Se trata de una solución temporal para hidrocefalias agudas en las que se prevea que tras el tratamiento correcto de la causa no va a ser necesaria una derivación permanente de LCR. Resulta especialmente útil en el caso de las hemorragias intraventriculares.

Derivaciones (shunts o válvulas): Son dispositivos que derivan de forma permanente el LCR desde los ventrículos cerebrales a otras cavidades del organismo. La más empleada es la ventrículo peritoneal, pero también pueden implantarse ventrículo-atriales o ventrículo-pleurales. Se utilizan en el caso de hidrocefalias crónicas, o en hidrocefalias agudas en las que no se espera resolución de la hidrocefalia tras tratamiento de la causa.

Ventriculostomía premamilar endoscópica: Se trata de una técnica en auge en la que, con ayuda de un neuroendoscopio, se crea una comunicación directa entre el III ventrículo y el espacio subaracnoideo, permitiendo prescindir de las derivaciones y por tanto reduciendo el riesgo de complicaciones relacionadas con el shunt. Está indicada en el caso de hidrocefalias obstructivas. Actualmente se considera la técnica de elección para el tratamiento de la estenosis del acueducto de Silvio.

Constitución y funcionamiento del dispositivo de derivación.

El sistema de drenaje lleva el exceso de LCR que hay en el cráneo a otra zona del cuerpo donde es absorbido, como se mencionó anteriormente el sitio más común es en el abdomen (mesos del peritoneo).

Los sistemas desviadores vienen en variedad de modelos, pero tienen componentes que funcionan de forma similar; sondas y un mecanismo de control de paso (en un solo sentido) son partes comunes de todos los desviadores.

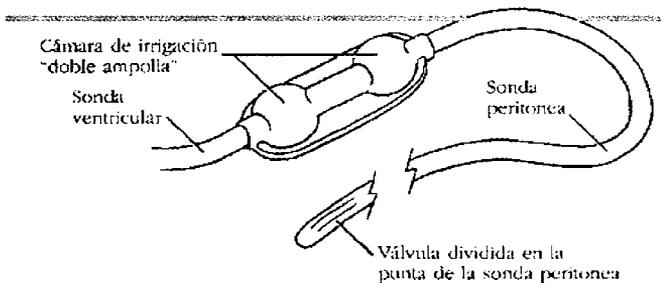
El tubo desviador es alrededor de 1/8" en diámetro y está hecho de un plástico suave y flexible (usualmente Silastic®) que tiene buena tolerancia por los tejidos del organismo.

Cada válvula consta de 3 partes:

1) Catéter ventricular: Es un pequeño tubo flexible que se coloca en el cerebro, en una de las cavidades donde está el LCR acumulado.

2) Reservorio: Es una pequeña bomba que regula la cantidad de líquido que se drena y que además permite valorar el funcionamiento de la válvula, así como tomar muestras de LCR, por medio de una punción.

3) Catéter distal: Es un tubo flexible, más largo, que lleva el LCR al sitio donde es absorbido, se deja del largo que sea posible ya que permite el crecimiento del niño/a sin que salga del lugar de asentamiento.



Las válvulas regulan la presión con que se drena el Líquido Cefalorraquídeo y las hay de varios tipos, de baja, mediana y alta presión, así como otras de presión regulable.

Fig. 6.- Sistema de derivación.

Complicaciones que pueden surgir con el desviador.

Aún cuando la hidrocefalia es tratada con éxito con la colocación quirúrgica de un desviador, el fallo del desviador ocurre en algunos

casos.

EL fallo del desviador simplemente significa que el desviador no es capaz de desviar suficiente LCR fuera de los ventrículos del cerebro; las dos causas más comunes son obstrucción del desviador e infección. Estos son problemas serios y deben tratarse apropiadamente.

Las Infecciones

Infección del desviador es causada por los organismos bacterianos, y no es adquirida por exposición a otros niños/as o adultos que están enfermos.

El organismo más común que puede causar la infección es *Staphylococcus epidermidis*, que normalmente se encuentra en la superficie de la piel, las glándulas sudoríparas y folículos piloso. Infecciones de este tipo ocurren con mayor probabilidad dentro del mes de haber realizado la cirugía, pero podría ocurrir hasta seis meses después de la colocación del desviador.

Niños con desviadores V-P (ventrículo-peritoneal) son más sensibles a infecciones abdominales, mientras que niños con desviador V-A (ventrículo-aurícula) puede empezar una infección generalizada que rápidamente puede agravarse. En cualquier caso, la infección del desviador debe tratarse inmediatamente para evitar enfermedades que ponen en riesgo la vida.

La Obstrucción

Cuando hay fallo del desviador, usualmente es un problema de bloqueo completo o parcial del desviador. El líquido se acumula en el sitio de la obstrucción y si el bloqueo no es corregido, casi siempre resulta en síntomas recurrentes de hidrocefalia.

La obstrucción del desviador puede ocurrir en cualquiera de los componentes del desviador, más comúnmente, la sonda ventricular es obstruida por tejido del Plexo Coroide o de los ventrículos.

Las sondas o la válvula se bloquean con células sanguíneas o bacterias y la punta de la sonda peritoneal puede obstruirse por los dobleces de los intestinos o tejido graso en la cavidad abdominal.

Las Complicaciones

Los desviadores son muy durables, pero ha habido ocasiones en las cuales los componentes del desviador se han desconectado debido



al crecimiento del niño y se han movido dentro de las cavidades del cuerpo donde se colocaron inicialmente. Rara vez, una válvula fallará por falla mecánica, sin embargo, es posible que la válvula de presión para el sistema desviador del niño pueda drenar el líquido demasiado rápido o demasiado lento. Para restaurar un flujo balanceado del LCR, podría ser necesario reemplazar el desviador con un nuevo desviador que tenga una válvula de presión más apropiada.

El hiperdrenaje del ventrículo puede causar que el ventrículo disminuya de tamaño al punto que el cerebro y sus meninges se alejen del cráneo. Si sangre de los vasos rotos de las meninges es atrapada entre el cerebro y el cráneo, causando un hematoma subdural, otra cirugía será requerida.

Otras complicaciones pueden abarcar:

- Complicaciones de la cirugía, infecciones como meningitis o encefalitis, deterioro intelectual, daño neurológico (disminución en el movimiento, sensibilidad o el funcionamiento), discapacidades físicas.

Atención de Enfermería en Recién Nacidos con Espina Bífida.

Las observaciones iniciales del estado neurológico del neonato están incluidas en el índice de Apgar; dentro de las primeras 24 hs de vida se debe realizar una valoración global rápida y una valoración neurológica precisa profundizándose en función de los hallazgos de alerta.

La valoración debe realizarse cuando el lactante esté tranquilo, ni demasiado somnoliento ni con demasiado apetito, es importante recordar que los RN pierden rápidamente el calor por lo cual es algo a tener en cuenta al momento de valorarlo y que por la lesión se debe evitar la mayor cantidad de manipulación.

Se debe realizar una valoración pormenorizada del RN de forma céfalo – caudal a través de la observación, inspección, palpación y auscultación, para ello se presenta la siguiente guía general en la cual se hará hincapié en los sistemas afectados por la lesión.

Es importante aclarar que por el tema y la patología que aquí se

trata si bien la valoración de un RN es céfalo - caudal en la presente guía la valoración ha sido modificada como forma de ordenar la presentación dando prioridad a aquellos aspectos neurológicos presentándose en primer lugar, no debiéndose descuidar ningún otro aspecto en la valoración completa.

Valoración.

Examen Neurológico

Cabeza:

Tamaño: En cuanto al tamaño se explicita su relevancia en medición antropométrica (siguientes ítems), en términos generales es grande en relación al resto del cuerpo. En el caso de hidrocefalia pueden observarse las venas superficiales dilatadas (venas epicraneales). El RN tiene hipotonía de cuello por ello no tiene sostén cefálico el cual adquirirá en el segundo semestre de vida.

Fontanelas: La anterior varía en tamaño entre 1 y 4 cm. de diámetro mayor; es blanda, pulsátil y levemente deprimida cuando el niño está tranquilo. La posterior es pequeña de forma triangular, habitualmente menor a 1 cm., un tamaño mayor puede asociarse a un retraso en la osificación, hipotiroidismo o hipertensión intracraneana. En el caso de hidrocefalia puede presentarse tensa o bombé pudiendo estar ausentes los pulsos normales

Suturas: Deben estar afrontadas, puede existir cierto grado de cabalgamiento que se debe a su adaptación al canal del parto, excepto por aquellos nacidos por cesárea. Debe probarse su movilidad para descartar craneosinostosis (cierre prematuro de una o más suturas).

Reflejos arcaicos:

Estos se valorarán teniendo en cuenta la situación del RN, ya que algunos de ellos requieren de maniobras con cierto grado de agresividad. Y teniendo en cuenta que una disminución en la respuesta al estímulo no necesariamente puede ser patológico ya que se deberá tener en cuenta por ejemplo si es un RN a término o pretérmino y en estos si es de grado leve, moderado o extrema.

Reflejo de Moro: se desencadena en respuesta a un estímulo brusco o a una deflexión brusca de la cabeza; tiene varias fases: primero el RN abduce los brazos para luego aducirlos en actitud de abrazo acompañado de flexión del cuerpo y luego llanto. En el caso de esta lesión solo se estimula extremidades para valorar el grado de parálisis (total o parcial) en caso de que lo hubiera, la respuesta al estímulo del reflejo de Moro es muy brusca para la situación del neonato, además la maniobra requiere que el RN se encuentre semi sentado posición que no está permitida en esta situación.

Prehensión palmar y plantar: al aplicar presión en las palmas y plantas de pies, el RN flexiona sus dedos empuñando la mano o flectando los dedos del pie.

Búsqueda: el RN vuelve su cabeza hacia el lado que se le aplica un estímulo en mejilla o peribucal, y en caso de tener hambre provoca la succión buscando el pezón de la madre.

Succión: movimiento rítmico y coordinado de lengua y boca al colocar un objeto cerca o dentro de ella.

Reflejo de huida: la estimulación de la planta del pie del RN provoca una flexión de la pierna sobre el muslo y de este sobre el abdomen. A menudo se produce la extensión del dedo gordo (signo de Babinski)

Marcha automática: En el caso de la espina bífida dependiendo de la severidad de la lesión este reflejo hasta luego de la cirugía no se valora ya que sostener al RN en forma vertical está totalmente prohibido. Al sostener al RN desde el tronco e inclinando levemente hacia delante, da unos pasos en forma automática.

Escala de Glasgow: es una escala que mide el estado de conciencia y en edades preverbales se utiliza una escala modificada.

Es importante aclarar que si bien la escala de Glasgow Modificada para Lactantes no es muy utilizada en nuestro medio ya que se realiza una valoración pormenorizada del sistema nervioso es importante conocerla ya que en otros países se aplica.

Escala de Glasgow Modificada para Lactantes

Actividad	Puntaje
<u>Apertura de ojos:</u>	
Espontánea:	4
Al hablarle:	3
Al dolor:	2
Ausencia:	1
<u>Respuesta Verbal:</u>	
Balbuceo:	5
Irritable:	4
Llanto al dolor:	3
Quejidos al dolor:	2
Ausencia:.....	1
<u>Respuesta motora:</u>	
Movimientos espontáneos.....	6
Retirada al tocar:	5
Retirada al dolor:	4
Flexión anormal:	3
Extensión anormal:	2
Ausencia:	1

Hipertensión Intracraneal.

Los neonatos y lactantes constituyen un modelo de hipertensión intracraneal que difiere de niños/as más grandes y del adulto. El grado de osificación de su cráneo no es igual del grupo mencionado, este es distensible gracias a las suturas expandibles. El cráneo al no ser un recipiente rígido un aumento patológico del volumen total intracraneal puede ser compensado por la distensión del cráneo. Esto se traduce en incremento del perímetro cefálico, tensión o abombamiento de las fontanelas, congestión de las venas epicraneales y diástasis (separación entre dos huesos contiguos) de las suturas craneales. Dependiendo de la instauración del cuadro puede no tener lugar pero esto dependerá de la evolución de la hidrocefalia además de otros factores.

Cuando este mecanismo no es suficiente ante la elevación de la Presión Intra Craneal el neonato puede presentar:

- Letargia/irritabilidad/llanto estridente.
- Vómitos.
- Alteración de la mirada conjugada superior (ojos en sol poniente).

Medición Antropométrica: El peso, la talla y la circunferencia craneana son indicadores que deben ubicarse en las curvas de crecimiento, esto permite conocer y evaluar si se encuentran dentro de la franja esperada; es fundamental la medición del perímetro cefálico ya que estas lesiones en el 80% de los casos se acompañan de hidrocefalia y en un primer momento puede no manifestarse reflejándose en la alteración del percentil pudiéndose manifestarse en el transcurso de las horas teniendo una rápida evolución.

Postura y actividad: El RN de término según su estado de alerta, el llanto o el sueño tiene una actividad variable. En reposo se presenta con sus extremidades flexionadas y algo hipertónicas (hipertonía fisiológica), por ello pueden encontrarse las manos empuñadas. En ocasiones adopta la posición de reflejo tónico-nucal: la cabeza vuelta hacia un lado, con las extremidades del mismo lado extendidas y las contralaterales en flexión. La postura también está influida por la posición intrauterina, por ejemplo luego de un parto en presentación podálica, presenta sus muslos flectados sobre el abdomen. Es importante destacar como se aclaró al comienzo de la valoración, que el prematuro a diferencia del neonato a término, presenta una postura de mayor extensión a menor edad gestacional.

Piel:

Color: Usualmente es de un color rosado y con frecuencia adopta un aspecto marmóreo, también puede presentarse cianosis localizada de manos y pies, que normalmente desaparece después de varios días.

Textura: Tiene una textura suave al tacto siendo normal una descamación discreta de la piel, pero en el RN de postérmino es mucho más marcada. Puede apreciarse ictericia (color amarillento) que en el RN es fisiológico. En el prematuro la piel es muy delgada, casi transparente, roja, con muy poco tejido subcutáneo.

Temperatura: El recién nacido no es capaz de tolerar los mismos límites de temperatura que los mayores. La facilidad de enfriamiento que exhiben los neonatos y en especial los prematuros, es debida a la inmadurez de su sistema regulador. Por consiguiente tiene capacidad limitada para defenderse no solo de los ambientes fríos sino también de los ambientes cálidos.

Tórax:

Debe observarse su forma y simetría durante los movimientos respiratorios cuya frecuencia normal oscila entre 30 a 60 respiraciones por minuto.

Examen Cardiorrespiratorio: en el RN la respiración es en gran parte abdominal, durante la auscultación en los campos pulmonares se valorará la presencia del murmullo vesicular, los ruidos húmedos son normales en las primeras horas luego del parto, un murmullo vesicular asimétrico o disminuido deben hacer sospechar alteraciones.

En el RN normal no debe existir quejido espiratorio, ni aleteo nasal; al llorar, especialmente los más prematuros, pueden tener retracción torácica discreta subdiafragmática y esternal.

La frecuencia cardiaca normal en reposo habitualmente corresponde a 120-160 por minuto, pero tiene un rango entre 90-195 por minuto y varía con los cambios de actividad del RN. Alteraciones en la frecuencia cardíaca por debajo de 90 y por encima de 195 latidos por minuto deben ser tomados como signos de alerta, el ápex está lateral a la línea medioclavicular en el tercer o cuarto espacio intercostal izquierdo. Las frecuencias mayores o menores de ese rango mantenidas por más de 15 segundos deben ser evaluadas con mayor rigurosidad.

La presión arterial debe controlarse en cualquier RN con alguna patología. Es importante conocer los valores normales, los que pueden variar según el peso y edad del RN.

La tabla de normalidad más utilizada es:

RANGOS DE NORMALIDAD								
Edad	FCI Latidos x min	FCS Latidos x min	PASI mmHg	PASS mmHg	PADI mmHg	PADS mmHg	FRI Resp x min.	FRS
Pretérmino	140	160 lxm	39	59	16	36	40	60
RN Término	140	160 lxm	50	70	25	45	40	60

Abdomen

Forma: Si bien será difícil la exploración del abdomen por la posición que deben tener estos neonatos por la lesión se recordarán aspectos importantes a tener en cuenta una vez que puede realizarse de forma normal. El abdomen debe ser ligeramente excavado en las primeras horas para luego distenderse en la medida que el intestino se llena de aire. Depresible a la palpación pero un abdomen muy deprimido asociado a distress respiratorio sugiere hernia diafragmática. Los órganos abdominales son fácilmente palpables, deben buscarse masas y visceromegalias, en decúbito supino el volumen del abdomen no supera la altura del tórax, si se encuentra un abdomen distendido puede corresponder a una obstrucción intestinal o a un íleo paralítico en un niño con peritonitis o sepsis.

Ombliigo y cordón umbilical: el cordón comienza a secarse horas después del parto, se suelta de la piel que lo rodea cerca del cuarto a quinto día y cae entre el séptimo y décimo día. En algunos casos la piel se prolonga por la base del cordón umbilical (ombliigo cutáneo). Las hernias umbilicales son comunes y habitualmente no tienen significado patológico, aunque se pueden asociar a síndromes, trisomías, hipotiroidismo, etc. En la espina bífida puede presentarse onfalocelo. Un signo de alarma es el exudado purulento con o sin enrojecimiento de la zona circundante.

Cadera

Deben abducir en forma simétrica; sospechar luxación congénita de caderas si hay limitación a la abducción o si se siente un resalte cuando el fémur es dirigido hacia atrás y luego abducido (signo de Ortolani). En este tipo de lesiones es importante valorar la existencia de depresión en el área sacra.

Zona perineal.

Genitales Masculinos: En el RN de término, el escroto es pendular con arrugas que cubren el saco, pigmentado. Los testículos deben estar descendidos. El tamaño del pene es muy variable, el prepucio está adherido al glande y el meato urinario es pequeño. En el prematuro el escroto está menos pigmentado y dependiendo de la severidad de la prematuridad los testículos pueden no estar

descendidos uno o los dos.

Genitales Femeninos: Hacia el término de los labios mayores estos cubren completamente a los menores y clítoris. Durante los primeros días después del nacimiento, puede observarse normalmente una secreción blanquecina mucosa que en ocasiones contienen sangre. Ocasionalmente los labios menores pueden estar fusionados cubriendo a la vagina.

Eliminación: en el neonato la diuresis comienza a las 48hs de nacido, más allá de ese plazo debe sospecharse alguna anomalía tanto en su formación como en la eliminación, dependiendo de los aportes el rango normal de diuresis es de 1 a 3ml/Kg/hora.

Ano y recto: Examinar la ubicación y permeabilidad del ano especialmente si no se ha eliminado un meconio en 48 horas.

Extremidades

En esta valoración se debe evaluar el tono muscular, la simetría de movimientos, postura y si el tono muscular es simétrico. Es importante recordar que los RN prematuros son más hipotónicos respecto a los RN de término.

Los brazos y piernas deben ser simétricos en anatomía y función. Alteraciones mayores incluyen: pie bot, polidactilia, sindactilia y otras deformaciones que pueden sugerir síndromes malformativos.

Cuidados de Enfermería Preoperatorio en Mielomeningocele

- Cuidar la zona de la lesión de cualquier tipo de traumatismo en la manipulación del RN.
- Controlar parámetros de la incubadora.
- Mantener al RN en decúbito ventral.
- Colocar apósito embebido en suero fisiológico (SF) y cubrir con curación plana⁴³.
- En caso de utilizar el apósito embebido en SF mantenerlo húmedo sin retirarlo siempre que sea necesario.
- Vía oral suspendida informando a los padres la importancia de la misma.
- Realizar rutinas preoperatorias.

43 No existe en el país un protocolo en cuanto a este cuidado, cada institución tiene su propio protocolo, en algunos casos no se colocan apósitos embebidos en suero sustituyéndolo por polietileno o nylon estéril.

- Colocación de vías venosas profundas, plan de suero indicado y medicación indicada para profilaxis.
- Coordinar interconsulta con anestesista y neurocirujano.
- Explicarle a la familia los cuidados que se deben proporcionar al RN.
- Colaborar a clarificar el procedimiento quirúrgico que realizará el médico evacuando dudas a la familia, utilizar apoyo de materiales visuales si fuera necesario.
- Monitoreo constante de signos vitales.
- Promover en todo momento los vínculos del RN y familiares.

Cuidados de Enfermería Posoperatorio en Mielomeningocele

- Valorar el estado de conciencia, su despertar anestésico y las respuestas al medio.
- Control de signos vitales cada 15 minutos.
- Valorar la presencia de dolor realizando analgesia indicada.
- Cumplimiento de terapia farmacológica indicada teniendo en cuenta todos los cuidados que refieren a la administración de los mismos.
- Inspeccionar la curación de herida operatoria valorando sangrado y/ o pérdida de LCR.
- Mantener la temperatura corporal luego de su salida del block quirúrgico, evitando la pérdida de calor corporal.
- Colocar al lactante, en posición decúbito ventral realizando cambios de posición rotando a decúbito lateral.
- Controlar la respiración, ya que cualquier cambio en el ritmo, sonido, y la profundidad puede ser señal de dificultades o complicaciones.
- Realizar aspiraciones de secreciones en caso de ser necesario.
- Mientras el lactante no recupera la alimentación oral se controlará la administración de líquidos y electrolitos por vía parenteral, valorando el estado de la vía y sus cuidados.
- Realizar control pormenorizado de ingresos y egresos de líquidos.
- Proporcionar cuidados de higiene y confort.
- Promover los vínculos familiares.

PLAN DE EDUCACIÓN A LA FAMILIA DE LACTANTE, NIÑO/A Y/O ADOLESCENTE QUE PRESENTAN DISPOSITIVO PARA EL DRENAJE DEL LÍQUIDO CÉFALO RAQUÍDEO (LCR).

Enfermería debe proporcionarle a la familia las siguientes pautas de cuidados a su hijo con el dispositivo de drenaje:

- No manipular la válvula salvo especificaciones.
- No acostar al lactante, niño/ a y/o adolescente sobre la válvula ya que la presión sobre la misma puede lesionar la piel.
- Vigilar la aparición de coloración o supuración de la piel sobre alguna parte de la válvula, además que ninguna parte de la misma quede expuesta a través de la herida sobre la piel.
- Vigilar que la fontanela del niño (en caso de que este fuese menor a dos años) se mantenga a nivel o hundida levemente.
- Se debe proteger la cabeza del lactante, niño/ a y/o adolescente de una lesión o traumatismo (prevención de accidentes).
- Vigilar que no aparezcan síntomas que sugieran que la válvula funciona mal como ser: dolor de cabeza continuo, vómitos persistentes, visión doble, irritabilidad, decaimiento, convulsiones. En este caso se debe consultar urgente al médico.
- Explicar y cerciorarse haber entendido la forma de administración de medicación prescripta por el médico respetando dosis y horarios. En caso de duda en domicilio consultar a policlínica de la zona o llamar al servicio donde estuvo internado.

CUIDADOS DE ENFERMERIA PREOPERATORIOS **HIDROCEFALIA**

- Coordinar interconsulta con anestesista y neurocirujano para explicarle a la familia el procedimiento, en qué consiste un desviador, los cuidados que deben proporcionarle.
- El equipo de enfermería debe colaborar a clarificar el procedimiento quirúrgico que realizará el médico evacuando dudas a la familia, utilizar apoyo de materiales visuales si fuera necesario.
- Explicarle a la familia que dentro del servicio se encuentra un

equipo multidisciplinario de salud experimentado en el área, que le informaremos a ellos la evolución de la cirugía, y la respuesta de su hijo.

- Informarle al usuario con un lenguaje apropiado a su edad el procedimiento a realizar, como será su anestesia (que se le pondrá una mascarilla y que luego se va a dormir), luego su reencuentro con su familia y que el personal de enfermería estará allí para lo que necesite.
- Verificar si el consentimiento de la cirugía está firmado.
- Verificar y actualizar paraclínica.
- Control de signos vitales.
- Corroborar la realización del ayuno y explicarle a los padres la importancia del mismo.
- Colocación de vía y plan de suero indicado.
- Colocación de sonda vesical y realización de enema según indicación médica.
- Antisepsia de la piel y cuero cabelludo (rasurado según protocolo de la institución).
- Administración de profilaxis según indicación médica.
- Procurar la vestimenta e identificación.

CUIDADOS DE ENFERMERIA POSOPERATORIOS

- Valorar el estado de conciencia, su despertar anestésico y las respuestas al medio. Control de signos vitales cada 15 minutos.
- Valorar la presencia de dolor y administrar el analgésico indicado.
- Inspeccionar la herida operatoria; si la curación mancha vigilar sangrado y o pérdida de LCR.
- Mantener la temperatura corporal luego de su salida del

block quirúrgico, evitar que el cuerpo pierda calor cuando la temperatura es normal o baja. Utilizar frazadas, calefacción, evitar corrientes de aire.

- Colocar al lactante, niño/ a y/o adolescente en posición decúbito lateral, evitando ponerlo sobre el lado de la válvula además de elevar la cabeza para favorecer el drenaje. Si el drenaje es excesivo, hay que colocarlo horizontal o con la cabeza más baja que los pies. El drenaje acelerado en niños menores de dos años se puede reconocer porque la fontanela anterior se hunde mucho, sufriendo además vómitos y en ocasiones shock.
- Hay que vigilar constantemente la respiración, ya que cualquier cambio en el ritmo, sonido, y la profundidad puede ser señal de que existe dificultad; en caso de que se deba a la aparición de secreciones, habrá que aspirarla con la indicación del médico.
- Mientras el lactante, niño/ a y/o adolescente no recupera la alimentación oral se administrarán líquidos y electrolitos por vía parenteral; se debe considerar el estado de la vía y la permeabilidad de la misma.
- Realizar un control exacto de la ingesta y la eliminación de líquidos.
- Si el lactante, niño/a y/o adolescente no ha tenido episodios de vómitos, según indicación médica se comienza con la tolerancia vía oral en primera instancia con líquidos a temperatura ambiental y sin gas, luego se irán incorporando otros alimentos (blandos). Es importante la interconsulta con nutricionista, quien evaluará el estado físico del usuario, sus requerimientos, considerará la cirugía que se le ha realizado, y brindará el tipo de dieta que se debe seguir.
- Estimular poco a poco la movilidad del usuario, rotación de posición, realizar ejercicios pasivos de miembros inferiores.
- En caso de limitaciones de la movilidad debemos tener cuidado en las zonas de contacto del cuerpo, como los codos, nalgas, región posterior de muslos, talón y otras áreas de los pies. Realizar cambios frecuentes de posición.
- Proporcionar cuidados de higiene y confort, estimulando si fuese

posible el autocuidado.

- Vigilar posibles complicaciones que puedan surgir con la derivación, ya sea infección, obstrucción, hipo e hiperdrenaje.
- Promover los vínculos familiares.

Bibliografía

DICKASON, E.; SILVERMAN, B.; SCHULT, M. (1999) Enfermería materno infantil. Madrid: Ed. Elsevier.

FERNANDEZ, L. et al (2008) Abordaje teórico-Práctico en la Atención de enfermería en niños/as y adolescentes. Montevideo: Ed. Talleres Gráficos Ltda.

5.2 VEJIGA NEURÓGENA: UN ENFOQUE DESDE ENFERMERÍA.

María del Carmen Oliveros

En este capítulo se han planteado como objetivos conocer elementos teóricos de neurofisiología del sistema urinario bajo y conocer los tratamientos y cuidados frecuentes a los usuarios portadores de vejiga neurógena.

La vejiga urinaria cumple la función de almacenar la orina que produce el riñón y evacuarla cuando la persona lo desea. Esta acción es importantísima tanto desde el punto de vista fisiológico como social.

Los bebés con función urinaria normal la vacían estrictamente por reflejo. El hecho de que el pañal de un bebé esté húmedo no significa que sea una evacuación normal.

El término Vejiga Neurógena (VN), se aplica a vejigas patológicas por distintas etiologías. Esencialmente significa afectación del tracto urinario inferior (sistema vésico-uretral-esfinteriano), secundario a una lesión del sistema nervioso a cualquier nivel del mismo, implicado en su funcionalidad.

Dependiendo del momento de aparición de la VN, ésta puede ser congénita, adquirida por tumores de la médula, traumatismos o incluso en forma iatrogénica, en tratamientos de radioterapia o por maniobras quirúrgicas.

En el niño pequeño ser portador de Espina Bífida es un factor de riesgo de tener VN; en el niño mayor puede ser producto de un traumatismo que dañe su médula o tumores del sistema nervioso.

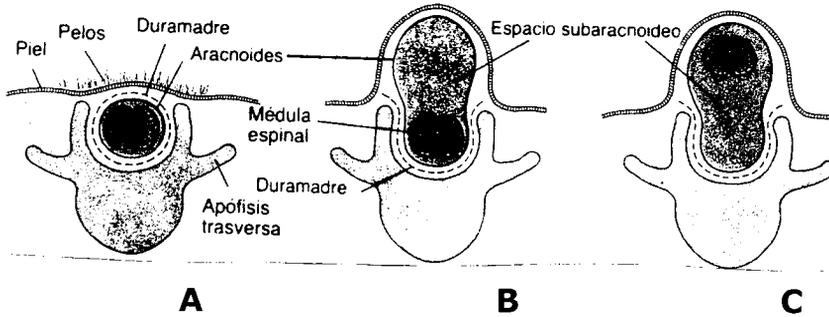
Recién nacido portador de Espina Bífida

Se denomina Espina Bífida a una variedad de defectos que se producen durante las primeras etapas del desarrollo fetal (primer mes de vida intrauterina). Consiste en el cierre óseo incompleto de una o varias vértebras, que generalmente se localiza en la región lumbosacra. Puede pasar inadvertida cuando la brecha es pequeña, no compromete a la médula y a los nervios raquídeos, generalmente no provoca síntomas neurológicos (Espina Bífida Oculta).

Cuando la brecha es grande, sobresale por el orificio un saco enorme cubierto de piel que puede contener las meninges y líquido cefalorraquídeo (Meningocele) o puede incluso contener la

médula espinal y los nervios raquídeos (Mielomeningocele). Esta última es más difícil de tratar y los niños que la presentan pueden desarrollar Vejiga Neurógena.

Espina oculta Mielomeningocele Meningocele



A

B

C

A) La piel cubre la médula y las meninges.

B) Solo protruyen las meninges, contiene, líquido cefalorraquídeo.

C) Toda la médula y las meninges están expuestas.

La carencia de ácido fólico en la alimentación es un factor de riesgo, en las mujeres en edad de gestación, de tener hijos con Espina Bífida.

La incorporación de ácido fólico a las harinas en el Uruguay, a partir de un decreto del año 2005, pretende subsanar el problema. La cantidad que debe recibir se puede estipular con estudios. Como medida preventiva es importante planificar el embarazo e informarse con el ginecólogo.

Para poder entender los síntomas y realizar cuidados de calidad a los usuarios con VN, debemos comprender la inervación del aparato urinario bajo y cómo interviene en el control del almacenamiento y vaciamiento vesical.

A) Neurofisiología del sistema urinario bajo

Inervación periférica.

Las estructuras del tracto urinario inferior (vejiga, uretra y esfínteres uretrales), reciben una inervación triple procedente del Sistema Nervioso Simpático, Sistema Nervioso Parasimpático y del Sistema Nervioso Somático.

El Núcleo Simpático se localiza en la médula espinal dorso- lumbar, desde las metámeras T10 a L2. Su nervio es el hipogástrico, cuya función es inhibir al músculo detrusor (músculo de la vejiga) y activar o contraer al esfínter uretral interno.

El Núcleo Parasimpático se encuentra localizado en la médula sacra, a nivel de las metámeras S2- S1; de éste parte el nervio Pélvico, cuya función es la de contraer al músculo detrusor de la vejiga.

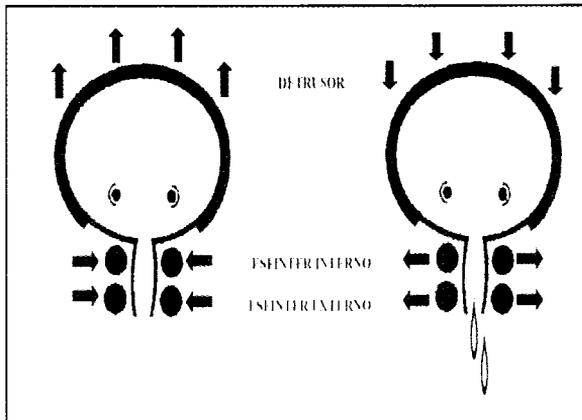
El Núcleo Somático o de Onuf se localiza en la médula sacra, a nivel de las metámeras S3- S4; su nervio es el Pudendo que estimula la contracción del esfínter uretral externo.

Inervación central

El tracto urinario inferior está inervado por una serie de centros superiores cerebrales, donde el córtex o área motora del detrusor y el núcleo pontino son los responsables del control consciente y voluntario de la micción. De igual manera, existen otras áreas cerebrales involucradas en los reflejos de la continencia y la micción, las cuales pueden tanto interconectarse entre sí, como enviar proyecciones a los núcleos medulares.

FASE DE ALMACENAMIENTO DE ORINA EN LA VEJIGA

Al tiempo que la orina se acumula en la vejiga, ésta comienza a distenderse, provocando bajos niveles de aferencias hacia la médula sacra a través del nervio pélvico. Esta información es transmitida al Sistema Nervioso Simpático, que a través del nervio hipogástrico, produce una relajación del músculo detrusor así como la contracción del esfínter uretral interno; de igual manera, se produce una estimulación del Sistema Nervioso Somático, el cual a través del nervio Pudendo, activa al esfínter uretral externo. Desde el tronco del encéfalo en su región lateral también llamado "Centro de almacenamiento o continencia Pontino" o "Región L", parten fibras eferentes hacia el núcleo somático o de Onuf en la médula sacra, contribuyendo al aumento de la actividad del esfínter uretral externo. La fase de llenado es un proceso pasivo que depende de la musculatura lisa vesical y de la inhibición del Sistema Nervioso Parasimpático.



FASE DE VACIAMIENTO DE ORINA EN LA VEJIGA

Fase de llenado

Fase de vaciamiento

Una vez alcanzado el umbral de presión para la micción, se produce una intensa actividad aferente procedente de la musculatura lisa de la vejiga. Dicha información aferente es recogida principalmente por el nervio pélvico y se dirige hacia los centros superiores. La información es recogida en el tronco del encéfalo en su región medial, también llamada centro de la micción. De aquí parten proyecciones eferentes hacia el Núcleo Simpático, inhibiéndolo y con ello la relajación del esfínter uretral interno. Al mismo tiempo recibe el Núcleo Parasimpático proyecciones eferentes estimulándolo y con ello logran la contracción del músculo detrusor y la inactivación del esfínter uretral interno. El Núcleo Somático es inhibido y con ello se inactiva el esfínter uretral externo. En resumen se contrae la vejiga, se abren los dos esfínteres, el interno y el externo y el resultado final de estas eferencias procedentes de núcleos superiores, es la emisión voluntaria de orina.

Cuando los nervios no funcionan adecuadamente el paciente presenta grados de incompetencia para la capacidad de contener la orina como para evacuarla.

B) Tratamiento de pacientes con Vejiga Neurógena

El tratamiento de los pacientes portadores de VN, persigue un orden:

- El primero, es lograr la capacidad de la vejiga para almacenar

un volumen suficiente de orina a baja presión.

- El segundo es la capacidad de la vejiga de contraerse para evacuar la orina.
- El tercero es la capacidad del cuello de la vejiga y/o del esfínter urinario externo de permanecer cerrado cuando el niño no está evacuando con el objeto de permanecer seco.

Cualquiera o todos esos factores pueden no funcionar correctamente. El tratamiento dependerá de cuál es la anomalía que presenta el usuario.

En el enfoque terapéutico de la Vejiga Neurógena congénita o la adquirida se persigue como objetivos fundamentales, preservar el tracto urinario superior del usuario: Riñón y Uréteres, que no tienen porqué ser patológicos, además actuar sobre el principal problema familiar y social de estos niños: "La incontinencia urinaria".

El equipo tratante, de acuerdo con el resultado del patrón urodinámico y de estudios paraclínicos, analizará el tipo de incontinencia que presenta el usuario.

Es conveniente tener protocolos en los servicios, que permitan coordinar con prontitud todos los estudios y así poder lograr resultados lo antes posible.

La inervación del tubo digestivo y de los miembros inferiores transcurre por las mismas metámeras por lo cual suelen estar comprometidas. Por ese motivo, es importantísimo ver al usuario en todas sus dimensiones.

Los usuarios con VN generalmente tienen indicado cateterismo vesical intermitente, como tratamiento de la alteración en la fase del vaciado; el cateterismo intermitente limpio es considerado el avance urológico más importante de los últimos 20 años.

El cateterismo vesical elimina con éxito la orina de la vejiga imitando la evacuación normal. Evita las infecciones, los cálculos vesicales y el reflujo vesico ureteral, que pueden causar daño renal.

También se suelen administrar antibióticos en dosis bajas y algún tipo de procedimiento quirúrgico.

El procedimiento quirúrgico más eficaz para eliminar la orina y disminuir la presión de la vejiga en un bebé, consiste en crear una vesicostomía, que es una pequeña apertura de la vejiga que se conecta a la pared abdominal y se posiciona entre el hueso púbico

y el ombligo.

Cuando se crea una vesicostomía, se tolera bien y además es reversible, en algunos casos la maduración neurológica del usuario, puede cambiar el cuadro, y no necesitarla más.

El bebé tiene las estructuras anatómicas muy pequeñas y realizar varios cateterismos en el día puede dañarlas; a la familia les resulta más fácil de manejar y a medida que el niño crece se lo educa, para que sea él, que realice el auto cateterismo.

Para algunos usuarios se plantea una cistoplastia (agrandamiento de la vejiga), por presentar una acomodación vesical disminuida, con evidencia de inicio de dilatación del tracto urinario superior (uréteres), que no se controle con el tratamiento conservador (cateterismo vesical intermitente y medicación indicada) para evitar el daño renal.

Se debe tener presente la situación familiar y social del usuario así como la posibilidad de un seguimiento del mismo para evitar los riesgos del postoperatorio en este tipo de cirugía. Previo a la misma, se somete al usuario a estudios ecográficos, urodinámicos, de orina, entre otros.

La Enfermera, como integrante de los equipos que tratan a estos pacientes, requiere especializarse, ya que debe conocer el tratamiento, la preparación para las cirugías, los cuidados postquirúrgicos y realizar el seguimiento tanto en la internación como en domicilio. De esa forma, prevenir las complicaciones y realizar una educación al grupo familiar sobre los cuidados que se deben llevar a cabo.

Los niños son todos diferentes, son únicos y como tales los vamos a tratar buscando la solución para cada uno, junto con el equipo y su grupo familiar.

Una buena atención y programas personalizados pueden abordar la incontinencia con éxito.

C) Cuidados de enfermería a los Usuarios portadores de Vejiga Neurógena

Tomaremos como modelo, el enfoque teórico sobre cuidados desarrollado por Virginia Henderson.

Virginia Henderson. Nació en 1897 Kansas (Missouri). Se graduó en 1921 y murió en 1996. Se especializó como enfermera docente.

Fue una enfermera teorizadora, que incorporó los principios fisiológicos y psicológicos a su concepto personal de enfermería.

Definió al paciente o usuario de la siguiente forma: "Es un individuo que requiere asistencia para alcanzar la salud y la independencia o la muerte pacífica". Consideraba que "la mente y el cuerpo son inseparables".

El paciente y su familia deben ser considerados como una unidad.

El paciente, según Henderson tiene que ser ayudado en las funciones que él mismo realizaría si tuviera fuerza, voluntad y conocimientos.

Estableció catorce necesidades básicas:

- 1) Respirar.
- 2) Comer y beber
- 3) Eliminación de los desechos del organismo.
- 4) Moverse y mantener una postura adecuada
- 5) Dormir y descansar
- 6) Vestirse y desvestirse
- 8) Mantener la higiene corporal
- 9) Evitar los peligros del entorno
- 10) Comunicarse, explicar emociones, necesidades, miedos y opiniones
- 11) Creencias y religión
- 12) Trabajar
- 13) Recreación y ocio
- 14) Estudiar, descubrir o satisfacer la curiosidad.

Como el Plan de Atención de Enfermería (PAE) debe realizarse en forma individualizada, de acuerdo al momento que el usuario y su grupo familiar requiere, el tratamiento que recibe, los estudios pendientes, los realizados, las necesidades del usuario y su grupo familiar, no se puede establecer un plan en general.

El diagnóstico de enfermería se debe formular en base a la respuesta del usuario a su salud o enfermedad, relacionarlo con acciones que podemos realizar las enfermeras solas o con el resto del equipo de salud.

Algunos diagnósticos de enfermería son interdependientes, donde están involucrados los médicos tratantes: cirujanos, urólogos,

nefrólogos, dietistas y del resto del equipo de salud.

Otros diagnósticos son independientes y en los mismos actúa la enfermera con el usuario y su grupo familiar.

Desarrollaremos algunos diagnósticos independientes de enfermería a modo de ejemplo con fines didácticos, siguiendo el modelo propuesto por Henderson de funciones que el usuario no puede realizar.

3) Necesidad de eliminación de los desechos del organismo

8) Mantener la higiene corporal

10) Comunicarse, explicar emociones, necesidades, miedos y opiniones

12) Trabajar.

Diagnóstico de enfermería (I) Riesgo de presentar dificultades en la realización del cateterismo en domicilio relacionado a falta de preparación en el manejo de sondas vesicales y conocimiento de la técnica.

Acciones: Se enseña la técnica, se supervisa todas las veces que sea necesaria, se planifican visitas domiciliarias.

Evaluación: No se constataron dificultades, se mantienen las visitas.

Diagnostico de enfermería (II) Déficit de higiene relacionado a la incapacidad de hacerlo por sus propios medios.

Acciones: Se baña al usuario, junto al familiar se cambia la ropa personal y de la unidad.

Evaluación: El usuario queda en buenas condiciones de higiene

Diagnóstico de enfermería (III) Preocupación familiar relacionada al resultado del tratamiento.

Acciones: Se mantiene un diálogo con el grupo familiar a los efectos de que comuniquen sus preocupaciones, temores, etc.

Evaluación: Se muestran menos preocupados.

Diagnóstico de enfermería (IV) Alteración de los procesos familiares relacionados con las visitas frecuentes a los centros de salud.

Acciones: Se recaban datos sobre la composición del grupo familiar, tienen apoyo del mismo, horarios que cumplen en sus trabajos,

como solicitar licencias, lograr reemplazos en ciertos días, etc.

Evaluación: Se realizará, en el transcurso de los días.

BIBLIOGRAFÍA

Breckman, B. Enfermería del Estoma. Madrid: Interamericana McGraw-Hill, 1987

Brunner, LS; Suddarth, DS. Enfermería Médico-Quirúrgica. México: Interamericana Mc Graw-Hill, 1988

Caggian M; Halty M; Conceptos de Nefroprevención_ Sociedad Uruguaya de Pediatría 2010

Costabel M. Manual de Tecnologías de Enfermería. Oficina del libro.2009

Decreto: Enriquecimiento o fortificación con hierro, ácido fólico y vitamina B12 de las harinas de trigo. 16/02/05

Delgado, H; García L; Schiaffarino, O; Viola, J. Cuadernos de Patología Urológica. Uruguay: Librería Médica Editorial. 2ª Edición 1989.

Iyer,P; Taptich,B; Losey,D; Proceso de Enfermería y Diagnóstico de Enfermería. McGraw-Hill Interamericana. 2ª Edición. 1997 México

Langman, J. Embriología Médica. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana. 1981

Long, BC; Phipps, WJ. Enfermería Médico-Quirúrgica. Madrid: Interamericana Mc Graw-Hill, 1988.

Puente R. Temas de Urología. Uruguay: Oficina del Libro. 2005

Somjen, G. Neuro Fisiología. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana. 1986

|CAPÍTULO 6

CONSIDERACIONES SOBRE LA DISCAPACIDAD QUE OCASIONA EL SÍNDROME DOWN A PACIENTES PEDIÁTRICOS.

LA IMPORTANCIA DE LA ADECUACIÓN DE LA CIF COMO MÉTODO DE EVALUACIÓN EN LOS DOMINIOS ACTIVIDAD Y PARTICIPACIÓN.

Belkis Sánchez

El síndrome Down es una enfermedad genética tan antigua como la humanidad misma, descrita por vez primera en 1866 por John Langdon Down. En 1959 el genetista francés Jérôme Lejune describe la alteración producida por una trisomía generalmente del cromosoma 21. Otros estudios demuestran que puede deberse a traslocaciones o mosaiquismo aunque con menor frecuencia.

A pesar de los avances en la comprensión de este proceso aún no está clara la causa de este trastorno. Constituye uno de los defectos congénitos más comunes, se expresa en todas las razas y afecta ligeramente más al sexo masculino. Afecta a todas las nacionalidades, clases socioeconómicas y sectores de la población sin distinguir posición social ni nivel cultural.

Desde el punto de vista clínico las personas portadoras tienen características fenotípicas que permiten el diagnóstico precoz, como párpados estrechos y rasgados, orejas pequeñas, boca pequeña, macroglosia, cuello ancho y fuerte, manos y pies pequeños y regordetes, baja talla con tendencia a la obesidad, manos y dedos cortos, surco simiesco, clinodactilia del quinto dedo (hipoplasia de la falange media), hiperlaxitud articular, aumento de la separación entre el primer y el segundo dedo de los pies, y pliegues plantares muy marcados, pene pequeño, hipogonadismo, hipotonía generalizada y trastornos del neurodesarrollo. En algunos portadores del síndrome pueden estar presentes otras condiciones de salud como cardiopatías y cataratas congénitas, anomalías del tubo digestivo, del aparato respiratorio, de la audición o de la visión, de la nutrición y del sistema osteomioarticular (1).

Se estima que en la provincia de Ciego de Ávila uno por cada 950 recién nacidos, presentan síndrome Down, y en el municipio de Ciego de Ávila, hasta diciembre del 2010, hay 57 portadores de esta condición de salud menores de 18 años (2).

Las acciones que el Sistema de Salud cubano implementa para garantizar atención médica especializada a los niños con esta

entidad, han contribuido al aumento de la expectativa de vida, en especial por el mejor control de las afecciones cardiovasculares que generalmente acompañan este síndrome.

La media de la expectativa de vida de las personas con síndrome Down se sitúa entre los 50 y 60 años (3), lo cual redimensiona desde el modelo biosicosocial las limitaciones para la actividad y las restricciones para la participación de este segmento de la población, sumándose a la discapacidad que ya puede estar determinada por esta condición de salud, las limitaciones que para la actividad y las restricciones en la participación que surgen como consecuencia del proceso mismo de envejecimiento del organismo, por lo que es inminente un cambio cultural, para que los sectores sociales involucrados en dar respuesta al problema de la discapacidad estén mejor preparados y puedan dar también una respuesta adecuada a las necesidades de las personas con Síndrome Down.

La comunidad de la cual estas personas son miembros, ha de reconocer sus derechos, pues la problemática de las personas con discapacidad no es competencia exclusiva de las autoridades políticas, o de los profesionales que se relacionan con estas personas por su perfil ocupacional, sino una responsabilidad de todos los ciudadanos con el deber de reconocer la diversidad y su derecho a ser tratados y respetados por su condición humana (4). Varios autores (5,6,7) coinciden al señalar que la mayor parte del problema que la discapacidad representa para las personas con síndrome Down, no está en sus limitaciones físicas o mentales propiamente dichas, sino en la percepción que tienen la familia y la comunidad de este problema y la forma en que son tratados.

La reducción de la mortalidad infantil, el aumento de las enfermedades crónicas no transmisibles, la reducción de la mortalidad en niños con condiciones críticas como el muy bajo peso al nacer, la aparición de enfermedades emergentes y reemergentes, el incremento de los accidentes del tránsito y del hogar, los conflictos bélicos y los factores de riesgo como el alcohol y el consumo de drogas, han condicionado la aparición de otras causas de discapacidad.

El síndrome Down es también un importante problema social si se considera el impacto negativo que determina sobre el niño, la familia y la comunidad, por la estigmatización y los prejuicios que a lo largo del devenir histórico rodean y discriminan a las personas con esta condición de salud; y por los enormes recursos que deben ser destinados para dar respuestas a las necesidades especiales que surgen como consecuencia de la discapacidad que representa

para sus portadores, de manera que la comunidad ha de estar mejor preparada y dispuesta para reconocer los derechos de estas personas y trazar políticas sociales y económicas con vistas a garantizar sus necesidades de apoyo para lograr la inclusión y la vida independiente en los casos en que sea posible (8).

El término *discapacidad* concentra más la atención social y científica de acuerdo con el mayor nivel de desarrollo de la sociedad en general, y del sistema de salud en particular. En los sistemas sociales con serios problemas de salud, la desnutrición y las altas tasas de mortalidad son los aspectos priorizados en la estrategia de salud.

En el sistema de salud cubano, el tema calidad de vida, calidad de la descendencia y ausencia de discapacidad, ha pasado a ocupar, en la estrategia de salud, un lugar especial.

El problema que la discapacidad Infantil representa, no puede enmarcarse solo en el campo de la Salud, o en el de la Educación Especial, pues eso significaría tener una percepción parcial y darle una solución limitada tan sólo a un aspecto determinado de la compleja situación que implica la Discapacidad.

Resulta fundamental, entonces, lograr una activa participación de todos los factores de la comunidad, tanto en lo referente a la caracterización, prevención, diagnóstico precoz, atención temprana, como en el apoyo a la familia e integración plena del niño con síndrome Down a las actividades sociales.

Lograr que la comunidad adquiera conciencia del problema y conozca las vías para poder contribuir a resolverlo, es un verdadero reto para cualquiera que pretenda laborar en la atención a este sector de la población (9).

Teniendo en cuenta lo complejo y lo disímil de las patologías que son tratadas, se hace necesario contextualizar cada condición de salud, y utilizar un lenguaje y terminología comunes que permitan comparar el resultado de las investigaciones sobre estos temas..., lo cual, en el caso de Cuba, ha quedado recogido en las proyecciones del Ministerio de Salud Pública para el 2015, donde se afirma como directriz la de aplicar el nuevo Clasificador Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud como herramienta de estadística, de investigación, de política social, educativa y de la clínica, lo que representa la posibilidad de evaluar el problema en toda su dimensión aplicando un lenguaje internacionalmente aceptado (10).

Resulta fundamental conocer el comportamiento de la discapacidad para poder implementar estrategias para su prevención, diagnóstico, tratamiento y manejo integral; todo ello requiere de

un trabajo sistemático de caracterización, basado en un eficiente sistema de dispensarización de base comunitaria (11).

Si se otorga atención eficaz al reconocimiento de los riesgos, las medidas de prevención, el enfoque integral, la participación activa de la persona, su familia y la comunidad, así como el aprovechamiento de los recursos disponibles, el médico general y el equipo de Salud estarán en mejor situación para enfocar las funciones de sus pacientes y reconocer el momento adecuado para consultar sobre una patología determinada con el especialista correspondiente (10).

La Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud —conocida con las siglas CIF— constituye una revisión de la Clasificación Internacional de Deficiencia, Discapacidad y Minusvalía, publicada en 1980 con carácter experimental; la misma instaura un nuevo modelo de clasificación de la Discapacidad, más positivo y universal, menos estigmatizante y excluyente. Utiliza un enfoque biopsicosocial con el fin de alcanzar la integración de las diferentes dimensiones de la discapacidad por la vía de buscar una síntesis que ofrezca una visión coherente de las dimensiones de la salud en los niveles biológico, individual y social.

Esta clasificación está estructurada en dos partes, con dos componentes cada uno: la primera se refiere al Funcionamiento y Discapacidad con dos componentes, que son las funciones y estructuras corporales, y las actividades y participación. La segunda parte hace referencia a los factores contextuales y se incluye también a los factores ambientales y personales.

El nuevo Clasificador Internacional de la Organización Mundial de la Salud (OMS) es un novedoso esfuerzo por caracterizar el estado de salud de una persona y agrupar todos los aspectos relacionados con la salud. Toma en cuenta el individuo, pero dentro de su contexto —o sea, el entorno donde habita—, que tiene una influencia directa en su desempeño y en su salud.

La CIF es un complemento necesario de la CIE —Clasificación Internacional de Enfermedades y resalta la necesidad de no limitarse solamente a los clásicos conceptos de mortalidad y morbilidad, sino explorar sus consecuencias en especial en lo referente a la integración del individuo al medio que lo rodea.

El término *Funcionamiento* abarca la función corporal, actividad y participación. El término *Discapacidad* abarca el campo de la limitación en la actividad y restricciones en la participación.

El término *Salud* enfatiza que la clasificación se concibe dentro de un marco conceptual para evaluar la Salud y Estados de Salud.

Este nuevo clasificador ha sido aplicado en diferentes disciplinas

y sectores; asimismo se han iniciado diferentes proyectos de investigaciones basados en él, y relacionados con su aplicación en el marco de las políticas de salud, la atención a los pacientes, etc.; también se observa su empleo en las documentaciones, la comunicación científica y como instrumento en las investigaciones

También ha sido utilizada para describir los desórdenes cognoscitivos de la comunicación en pacientes que han presentado una lesión traumática del cerebro, y como herramienta de la investigación y base teórica en la medicina de rehabilitación (12).

Otro aspecto destacado en la estrategia propuesta por el Ministerio de Salud Pública (10), en lo referido al tema de la discapacidad, es la necesidad de establecer mecanismos que permitan la valoración integral de las personas afectadas, sobre la base de reconocer las consecuencias de la enfermedad expresadas en las limitaciones en la actividad y restricciones en la participación que éstas determinan, las cuales en gran medida pueden ser neutralizadas mediante la implementación de programas de tratamiento a partir de los recursos actualmente disponibles gracias al enorme esfuerzo de la Revolución.

Ha sido destacada, además, por el Ministerio de Salud Pública en la *Estrategia para el Desarrollo de la Salud hasta el 2015* la necesidad de emplear el método clínico epidemiológico en el estudio de la discapacidad, de modo que permita observar su comportamiento y sus tendencias, e implementar estrategias y prevenirlas (10).

Disponer al respecto de un sistema de evaluación integral empleando un lenguaje internacional en la evaluación y control estadístico de la información que recoja lo relacionado con las limitaciones para la actividad y la participación para niños, niñas y adolescentes con Síndrome Down en las consultas de enfermedades crónicas no trasmisibles de la atención primaria de salud, puede resultar altamente beneficioso para incrementar la calidad de la atención que en ellas se presta.

1.1 La discapacidad como problema de salud en niños con Síndrome Down.

La discapacidad que el síndrome Down ocasiona como condición de salud, ha suscitado y suscita numerosos debates que ponen sobre la mesa cuestiones como el derecho a la igualdad, la integración, la inclusión, el derecho a la vida independiente y al trabajo, la justicia social, la marginación, la opresión, la participación, e incluso

otros debates éticos que cuestionan el impedir el nacimiento de personas portadoras de esta condición genética como modo de disminuir su incidencia en cuestiones de políticas de salud.

En este contexto resulta de especial relevancia, el papel protagonista de las propias personas con síndrome Down y el esfuerzo de los organismos internacionales por superar lastres históricos estigmatizantes y discriminatorios (4).

Términos como "mongólicos", "anormales", "retrasados", poseen una carga simbólica sumamente peyorativa y discriminatoria; el empleo de ellos en obras importantes de la literatura mundial donde se hace alusión al tema, obedece a una obvia limitación cultural propia de las sociedades en cuyos contextos se escribieron las mismas, al ser reflejo de prejuicios e imágenes negativas asociadas a este síndrome y a otros tipos de discapacidad, resultando lesivos a la dignidad de las personas que las padecen, por lo que se recomienda abandonar de modo definitivo el uso de dichos términos.(15)

En su lugar se propone anteponer el término "personas" al de "discapacidad mental o intelectual" cuando se quiera hacer referencia de forma genérica a quienes presenten este tipo de discapacidad, o de personas con Síndrome Down, al señalar con especificidad a los individuos con tales características, porque ello resalta su condición humana como quedó recogido en la Declaración de los Derechos humanos para las personas con discapacidad, aprobada en 2006 por la Organización de Naciones Unidas. (4)

Muchos han sido los modelos que las sociedades han planteado para abordar el problema que el síndrome Down representa para el niño, la escuela, la familia y la comunidad. Durante muchos años el modelo médico priorizó el manejo del mismo en forma de tratamiento médico individual, para lograr la cura de algunas de las patologías asociadas al síndrome Down, especialmente las de tipo cardiovascular y es importante resaltar que esto ha influido considerablemente en el aumento de la expectativa de vida de los niños con síndrome Down. Este modelo considera la atención sanitaria como primordial.

En época más reciente, se ha venido configurando un nuevo modelo conceptual en torno al problema que el síndrome Down representa como discapacidad abordándolo con un enfoque social y abogando por la completa inclusión de los niños con síndrome Down en la sociedad.

La discapacidad que el síndrome Down constituye para las personas que tienen esta condición genética, no es un atributo de la persona, sino un complicado conjunto de condiciones, muchas

de las cuales son creadas por el contexto/entorno social.

Por lo tanto el manejo de este problema requiere la actuación social y es responsabilidad colectiva de la sociedad hacer las modificaciones necesarias en todos los niveles precisos para lograr la participación plena de los niños con síndrome Down en todas las áreas de la vida social.

El problema es más ideológico y de actitud, y requiere de cambios sociales, lo que en el ámbito de la política constituye una cuestión de derechos humanos. Según este modelo, la discapacidad se configura como un tema de índole político.

El concepto de discapacidad de acuerdo con la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF), aprobada por la Organización Mundial de la Salud en 2001, hace referencia de modo genérico a los déficit y limitaciones en la actividad y restricciones en la participación, indicando los aspectos negativos de la interacción entre un individuo con una "condición de salud" y sus factores contextuales (factores ambientales y personales). Entiéndase por factores ambientales todos los aspectos del mundo extrínseco o externo que forma el contexto de la vida de un individuo, y como tal afecta el funcionamiento de esa persona. Incluye al mundo físico natural con todas sus características, el mundo físico creado por el hombre, las demás personas con las que se establecen sistemas sociales y políticos, y las reglas y las leyes; mientras que los factores personales constituyen el trasfondo particular de la vida de un individuo y de su estilo de vida .

También están compuestos por características del individuo que no forman parte de una condición o estados de salud. Estos factores pueden incluir el sexo, la raza, la edad, otros estados de salud, la forma física, los estilos de vida, los hábitos, los estilos de enfrentarse a los problemas y tratar de resolverlos, el trasfondo social, la educación, la profesión, las experiencias actuales y pasadas (sucesos de la vida pasada y sucesos actuales), los patrones de comportamiento globales y el tipo de personalidad, los aspectos psicológicos personales y otras características. Todas ellas, como algunas de ellas individualmente pueden desempeñar un papel en la discapacidad a cualquier nivel. (11)

1.2 Importancia de la evaluación de la discapacidad que el síndrome Down representa para los niños que portan esta condición de salud.

Como ha sido señalado por la OMS, el bienestar de los niños

constituye una de las tareas más importantes de la sociedad. Las malas condiciones económicas existentes en muchos países, el hambre, la desnutrición, el desempleo, la falta de asistencia médica, son causa de altos niveles de mortalidad, morbilidad, y discapacidad.

Los indicadores de salud clásicos, basados en mortalidad, son poco sensibles para describir la evolución del estado de salud de la población, de ahí la formulación alternativa a las medidas habituales de morbilidad (incidencia y prevalencia), que incorpora éstas otras dimensiones (grado de discapacidad y duración), que consiste en medir las consecuencias no mortales.

La evaluación diagnóstica de la discapacidad de un niño con síndrome Down es básicamente clínica, mediante la anamnesis y el examen físico, con especial interés en el examen neuromotor clásico y la aplicación de *test* para determinar el grado de discapacidad intelectual. Son necesarios además determinados instrumentos que ayudan en la evaluación del grado de limitación funcional motora, del nivel de discapacidad global y de las alteraciones asociadas.

Para efectuar una evaluación clínica objetiva, se requiere, por un lado, de escalas de medición confiables y valederas, y, por otro, escalas apropiadas de acuerdo con lo que deseamos medir, que permitan establecer una línea de base, antes de iniciar un tratamiento y para registrar el grado y la duración de la respuesta a dicho tratamiento.

En medicina clínica, la metodología clásica para definir la efectividad de un procedimiento es el estudio controlado y aleatorio.

Varios métodos estandarizados se han utilizado para investigar distintos aspectos de la discapacidad infantil.

El profesional que atiende a niños con discapacidad, debe conocer los diferentes test internacionales de valoración que existen en la actualidad, con el objetivo de identificar cuantitativa y cualitativamente la capacidad motriz y psicomotriz del niño tales como:

Alberta Infant Motor Scale (AIMS)

Home Observation for Measurement of the Environment (HOME)
(Caldwell 1984):

Movement Assessment of Infant (MAI) (Chandler 1980)

Test of Infant Motor Performance (TIMP) (Campbell 1993):

Escala de valoración de la conducta neonatal (*Neonatal Behavioral Assessment Scale – NBAS-* Brazelton 1973):

Currículum Carolina para preescolares con necesidades especiales (Jonson-Martin, Jens, Attermeier y Hacker, 1991):

*Gross Motor Function Measure (GMFM) (Rosenbaun 1990):
Peabody Development Motor Scales (PDMS) (1983)*

Las escalas motrices y pruebas funcionales sirven para observar y registrar el nivel de desarrollo de los niños en relación con la edad cronológica; permiten identificar las limitaciones funcionales e identificar el posible déficit que requiere un programa terapéutico. Se han desarrollado múltiples escalas evaluativas; algunas valoran el movimiento espontáneo mientras que otras valoran actividades específicas y otras están diseñadas para la valoración de los niños con discapacidad; por lo que resultan útiles para hacer diagnóstico y para la evaluación periódica de los niños incorporados a la terapia.

La parte inicial de la valoración comprende el registro de datos referentes a la historia pre-peri y postnatal de los niños, así como los antecedentes familiares. El neurólogo es quien inicialmente debe establecer el diagnóstico planteando los síntomas neurológicos existentes. En la valoración de la función motora de las extremidades superiores pueden ser de gran ayuda la Escala de la Función Motora Bimanual y el Sistema de Clasificación de Habilidad Manual, Desarrollados recientemente.

El profesional que atiende a niños con discapacidad debe conocer los diferentes *test* internacionales de valoración que existen en la actualidad, con el objetivo de identificar cuantitativa y cualitativamente la capacidad motriz y psicomotriz del niño a continuación se hace referencia a los más atizados por los profesionales de diferentes especialidades que atienden pacientes pediátricos con discapacidad.

Alberta Infant Motor Scale (AIMS):

Pediatric Evaluation of disability Inventory (PEDY) (Feldman 1990)

Es una escala de observación. Valora motricidad gruesa en niños de 0-18 meses.

El test comprende 52 puntos basados en descripciones del control postural en decúbito prono, supino, sedestación y bipedestación.

Útil para valorar la eficacia de los programas de intervención en niños con trastornos del desarrollo.

Home Observation for Measurement of the Environment (HOME) (Caldwell 1984):

Ideal para valorar etapa de atención precoz desde el nacimiento hasta los 36 meses. Valora: Respuesta verbal y emocional de los padres, aceptación de los hijos. Organización del entorno Material de juego Actuación de los padres y oportunidades para la estimulación

Movement Assessment of Infant (MAI) (Chandler 1980)

Valora desarrollo desde el nacimiento hasta los 12 meses. Permite cuantificar la calidad del movimiento Valora: Tono muscular Reflejos Reacciones automáticas Movimiento voluntario Debe ser aplicado por personal muy calificado, la sección de Tono muscular y Reflejos contiene información descriptiva para determinar los déficit de movimiento, la sección de Movimiento voluntario incluye una exploración extensa multisensorial, visual, auditiva, vestibular y táctil que es útil para un programa de intervención.

Test of Infant Motor Performans (TIMP) (Campbell 1993):

Define el control postural selectivo y necesario para los movimientos funcionales en los primeros meses, incluido control de la cabeza y tronco en decúbito prono, supino y posiciones erectas. Útil para valorar desde la 32 semana de gestación hasta los 4 meses posparto

Valora:

Habilidad para orientarse, estabilización de la cabeza en el espacio y las respuestas a los estímulos.

Alineación del cuerpo.

Control selectivo de los movimientos distales.

Control antigravitacional de las extremidades.

Escala de valoración de la conducta neonatal (Neonatal Behavioral Assessment Scale – NBAS- Brazelton 1973):

Valora el desarrollo del neonato e intenta evaluar la conducta interactiva más que hacer una evaluación neurológica, aunque incluye algunos puntos neurológicos básicos.

Comprende 28 ítems que valoran:

Capacidad del neonato para organizar el estado de conciencia

Reacciones habituales a los estímulos del entorno

Control motor activo y del tono postural

Comprende además ítems suplementarios para niños prematuros, frágiles o enfermos y 20 respuestas de valoración neurológica

Las siguientes herramientas evaluativas están diseñadas para que los profesionales que trabajan con el niño con discapacidad obtengan información básica que permita comprender las competencias motrices del niño una vez que haya observado cómo responde su dinámica motriz con o sin interacción con el entorno.

La información obtenida se puede adecuar a los objetivos de tratamiento

El proceso de valoración es complejo que determina las capacidades o déficit del niño involucrando todas las áreas del desarrollo por lo que debe tener un enfoque interdisciplinario

Currículum Carolina para preescolares con necesidades especiales (Jonson-Martin, Jens, Attermeier y Hacker, 1991):

Proporciona instrumentos de valoración en programas de intervención terapéutica a edad preescolar.

Diseñado para niños desde el nacimiento hasta un nivel de desarrollo de 24 meses

Incluye 26 secuencias y pone énfasis en el *desarrollo sensitivo motor*: Seguimiento visual, permanencia del objeto, audición, atención y memoria, percepción visual, conocimiento del espacio e integración táctil, las cuales incluyen:

Ítems para motricidad fina: áreas de manipulación, habilidad bilateral, uso del objeto y motricidad visual.

Ítems para motricidad gruesa: valoran actividad locomotriz, el equilibrio y habilidad manipulativa.

Los ítems se limitan al juego que implican un nivel cognitivo y social

Incluye Indicadores de desarrollo sensorial y motor, disfunción sensitiva, patrones motores atípicos y tono muscular anormal.

También técnicas de manejo y control postural, uso de material adaptado y juegos para fomentar el desarrollo.

Este currículum es muy útil para departamentos de atención temprana.

Gross Motor Function Measure (GMFM) (Rosenbaun 1990):

Diseñado para valorar función motriz gruesa y los cambios que se producen con el tiempo o después de realizar .El test incluye 88 ítems que valoran la función motriz en 5 dimensiones:

1. Decúbito y volteo
2. sedestación
3. reptación y gateo
4. Bipedestación y marcha
5. Correr y saltar

Todas contribuyen a una puntuación final, pero el total de cada dimensión se calcula en porcentaje.

Aconsejable para las edades de desarrollo de 2 a 5 años.

Peabody Development Motor Scales (PDMS) (1983)

Valora el desarrollo de la motricidad gruesa y fina de niños de 0-83 meses de desarrollo. Motricidad gruesa: 170 ítems en áreas de reflejos, equilibrio, locomoción y recepción de la información y propulsión Motricidad fina: 112 ítems en las áreas de manipulación, uso de la mano, coordinación mano-ojo y destreza manual

Pediatric Evaluation of disability Inventory (PEDY) (Feldman 1990)

Diseñado como instrumento de valoración funcional en niños. Permite tener un conocimiento objetivo de su comportamiento. Valora además, el progreso funcional y la decisión de programa terapéutico Mide capacidad y conducta de las actividades funcionales en tres contenidos: Autoayuda, motricidad y función social.

La capacidad se mide identificando las habilidades funcionales que el niño demuestra. La actividad funcional se mide por el nivel de asistencia que requiere del adulto y la necesidad de modificaciones del entorno con material adaptado para sus habilidades funcionales.

Se puede usar para niños cuyas habilidades funcionales están por debajo de los 7 años y medio. Incluye 3 series de valoración: habilidades funcionales, asistencia y modificaciones. Estas escalas se utilizan en los contenidos de autoayuda, movilidad y función social. Las escalas de cuidado asistencial miden la discapacidad del niño en relación con la cantidad de ayuda que necesita para llevar a cabo las actividades funcionales. La selección de las modificaciones no es realmente una escala, sino mide la frecuencia y tipo de modificaciones del entorno que necesita el niño para que su conducta motriz pueda ser funcional.

Las escalas motrices y pruebas funcionales sirven para observar y registrar el nivel de desarrollo de los niños en relación con la edad cronológica; permiten identificar las limitaciones funcionales e identificar el posible déficit que requiere un programa terapéutico. Se desarrollan múltiples escalas evaluativas, algunas valoran el movimiento espontáneo mientras que otras valoran actividades específicas y otras están diseñadas para la valoración de los niños con discapacidad; son útiles para el diagnóstico y para la evaluación periódica de los niños incorporados a la terapia.

La parte inicial de la valoración comprende el registro de datos referentes a la historia pre-peri y postnatal de los niños, los antecedentes familiares. El neurólogo es quien inicialmente debe establecer el diagnóstico planteando los síntomas neurológicos existentes.

Las escalas de Bayley del desarrollo infantil, en cualesquiera de sus dos ediciones, han sido ampliamente usadas con propósitos discriminativos en programas de seguimiento de niños con riesgo neurológico, pero para la evaluación de los cambios en la evolución de los niños con PC, solamente 2 instrumentos de 17 encontrados en la literatura en una revisión realizada por Ketelaar reunieron los criterios de confiabilidad y validez. Son estos la Medida de la Función Motora Gruesa, y el Inventario de Evaluación Pediátrica de Discapacidad (PEDI), el cual sirve de complemento al anterior al evaluar el comportamiento funcional en niños con discapacidades. En la valoración de la función motora de las extremidades superiores pueden ser de gran ayuda la Escala de la Función Motora Bimanual y el Sistema de Clasificación de Habilidad Manual, desarrollados recientemente.()

El examen neuromotor clásico muestra por lo general una anomalía definida en cualquiera de las siguientes áreas:

Tono muscular: hipertonia o hipotonía, o una combinación de ambas, a nivel de eje o de miembros.

Movimiento y postura: puede haber espasticidad o movimientos

extrapiramidales (discinéticos) del tipo coreotetósico o distónico. Coordinación: pueden presentarse signos de ataxia. Reflejos osteotendinosos: por lo general hay hiperreflexia con clono sostenido o persistente, particularmente en la forma espástica. Reflejos del desarrollo (primitivos y de protección): puede haber ausencia, persistencia anormal u otras aberraciones de estos. Con el objetivo de lograr consistencia en la evaluación es necesario apoyarse en algunos de los instrumentos desarrollados para la valoración del desarrollo psicomotor en edades tempranas, tomando siempre en consideración el propósito de la prueba, su valor predictivo, sensibilidad, especificidad y validez, puesto que la no observancia de estos aspectos puede llevarnos a errores de interpretación.(16)

1.3 Importancia y aplicaciones de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud.

Desde su aprobación en el 2001 el modelo de la CIF y los instrumentos desarrollados a partir de ella se han utilizado en diferentes ámbitos de la medicina y su aplicación clínica es prometedora (12).

Esta clasificación ha sido utilizada en varias disciplinas como lo recogen en sus investigaciones diversos autores (15, 16). Ha sido empleada como herramienta estadística para los estudios y encuestas poblacionales de Salud, así como para el registro de datos y manejo de información ya disponible; como herramienta de investigación para la evaluación de resultados, calidad de vida y factores ambientales, como herramienta clínica para la valoración de necesidades, para la estandarización y planificación de tratamientos de enfermedades, y en la evaluación de los resultados; como herramienta de política social en la planificación de sistemas de seguridad social, sistema de compensación y para diseñar e implantar políticas sociales, y como herramienta educativa para la toma de conciencia de la sociedad respecto al fenómeno de la discapacidad.

Una interesante aplicación como herramienta estadística en la recogida y registros de datos, fue el primer *Estudio Nacional de la Discapacidad* realizada por el Fondo Nacional de la Discapacidad (FONADIS) y el Instituto Nacional de Estadística (INE) que es semejante a otras experiencias internacionales (18). Este estudio toma una radiografía de la discapacidad en Chile en un estudio

poblacional.

Otra aplicación estadística del empleo de esta clasificación es la codificación de encuestas y registros de uso clínico facilitando su incorporación al sistema de registro computacional, permitiendo conservar información en campos por separado respecto a diferentes aspectos de las enfermedades especialmente la relacionada al status funcional del paciente.

Al comparar la codificación mediante la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud y escalas de evaluación, especialmente con lo relacionado a los ámbitos de desempeño y participación se observa que la codificación logra reflejar las escalas en forma consistente. Sin embargo, los códigos no se restringen a un solo ámbito, sino que se reflejan en forma difusa en la clasificación, probablemente por el espíritu que la inspira, en que no se den sistemas enlazados y que la participación no puede ser explicada por uno o dos factores aislados (20).

La Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud ha tenido una notable aceptación en algunos campos de la Medicina, como la Rehabilitación, ámbito en el que el modelo biopsico-social no es nuevo.

También en la Rehabilitación Psico-social el modelo de esta clasificación es el marco idóneo para la evaluación y descripción de cada una de las áreas y procesos implicados en la Rehabilitación de Enfermedades Mentales Crónicas (21,22).

En la Rehabilitación Clínica ha sido aplicada para la identificación de los problemas por parte del equipo de Rehabilitación y la definición de las necesidades por parte del paciente, determinando los factores contextuales que pueden facilitar e inhibir el proceso, definir los objetivos y las áreas en que se centrará el trabajo, establecer los mecanismos de evaluación y cuantificación para finalmente planear, implementar y coordinar la intervención. En este sentido se han utilizado los formularios llamados RPS (*Rehabilitation Problems Solving*) del que existen diferentes versiones basadas en la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud.

Respecto a su aplicación clínica se han publicado amplias revisiones de bibliografía, en las que se señalan distintas áreas donde la Clasificación ha mostrado su utilidad (trabajo de enfermería, terapia ocupacional, rehabilitación del trastorno del habla y del lenguaje), en las cuales se destaca el acuerdo generalizado de los diversos especialistas sobre la utilidad de esta Clasificación en su trabajo clínico diario (24).

En el ámbito de la Neurología la clasificación ha sido utilizada y

ha permitido un lenguaje común entre el equipo de rehabilitación y el paciente, para describir el funcionamiento y la salud de éste con condiciones neurológicas después del dolor agudo precoz con facilidad de rehabilitación e identificar los problemas más comunes, así como evaluar el nivel de actividad y participación comprometido usando ésta, como demuestran los autores en su investigación (25).

Este estudio fue un primer paso hacia el desarrollo de los conjuntos básicos de la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud a pacientes con condiciones Neurológicas.

Investigaciones como la del Dr. Garrido (26), utiliza esta clasificación para elaborar un perfil de ayuda a los pacientes con discapacidad aplicando la CIF en los dominios actividad y participación para describir la discapacidad como registro de estadística para determinar las demandas de ayuda en estos pacientes.

DN Goldstein y colaboradores demuestran en su trabajo cómo esta Clasificación puede guiar el razonamiento clínico relacionado a reforzar la participación en las actividades deseadas para niños con Discapacidad y ayudan a que los Terapistas Físicos Pediátricos enfoquen sus evaluaciones e intervenciones (27)

Otros trabajos (28, 29)] plasman cómo la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud puede ser adaptada para describir las consecuencias de los trastornos de la voz utilizando los componentes funciones corporales, estructuras corporales, actividades y participación y factores contextuales como herramienta para tratamientos de la voz.

El uso de esta clasificación en niños con deficiencias del lenguaje u otros trastornos que limitan su habilidad, restringiendo su participación, describiendo la magnitud de la discapacidad se evidencian en estudios realizados por otros autores (30).

Se han realizado investigaciones donde se han comparado seis instrumentos comúnmente utilizados en la evaluación del funcionamiento y la calidad de vida (entre ellos el SF 36) con la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud y se ha confirmado la utilidad y posibilidad de comparar la información obtenida con esta clasificación y la aportada por dichos instrumentos

En la evaluación de la dependencia, por ejemplo, se dispone de varias escalas e índices, como la medida de independencia funcional o el índice de Barthel cuya utilización es frecuente, tanto en la práctica clínica, como en los estudios estadísticos (31).

En España, el IMSERSO (Instituto de Migraciones y Servicios

Sociales) (32) ha publicado un informe donde tras comparar la CIF con 21 escalas comúnmente utilizadas en el ámbito socio sanitario para la evaluación de la dependencia (grado de limitación en la actividad y restricciones en la participación, se señala que el grado de equivalencia entre las diversas escalas y la CIF es alto, resaltando la utilidad de la CIF para la evaluación del grado de dependencia.

El Grupo de Investigación de la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud del Centro Colaborador de la Organización Mundial de la Salud en la Universidad de LUDWIN-MAXIMILIAM, de Munich junto al Grupo Clasificación, Evaluación, Encuestas y Terminologías (CAS) de la Organización Mundial de la Salud ha desarrollado conjuntos básicos o core sets específicos para doce trastornos médicos responsables de una alta carga global por enfermedad (32).

Los conjuntos básicos son listas reducidas que contienen las categorías de esta nueva clasificación más relevante y significativa en descripción de todo el espectro de problemas y alteraciones en el funcionamiento de los individuos con una enfermedad específica. Permiten su evaluación en ensayo y grupos clínicos, y sirven de guía para la evaluación multidisciplinaria de pacientes con un trastorno médico.

En la actualidad se sigue trabajando en el desarrollo de conjuntos básicos para Enfermedades Músculo esquelética, Cardiopulmonares y Geriátricas, tanto en la atención hospitalizada como en la rehabilitación, así como para el trastorno bipolar.

Otros estudios (33,34) elaboran un conjunto básico de ítems basados en esta clasificación siguiendo criterios del comité de expertos teniendo en cuenta estudios preliminares y en el ejercicio *DELPHI* para identificar las categorías más importantes para la evaluación de los trastornos del lenguaje.

Disciplinas tales como la Epidemiología que tiene por objeto de estudio la frecuencia y distribución de los fenómenos relacionados con la salud poblacional, así como la descripción de procesos que explican y determinan dichos fenómenos, la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud ofrecen instrumentos que tiene el propósito no solo aportar conocimientos, si no sobre todo de fundamentar las respuestas sociales en la salud. Una vez que conocemos la situación de salud, se implementan políticas sanitarias a fin de lograr que la asignación de recursos sea racional desde la perspectiva de la ética y de la eficacia social, como lo corroboran diversos estudios (36).

La Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad

y la Salud ha despertado gran interés por su potencial aplicación en los Servicios de Rehabilitación y en la investigación. Se ha expresado el gran interés por sus usuarios y la evidencia creciente que su armazón conceptual es consistente con la comprensión del Funcionamiento para los profesionales y para las personas con invalidez. (37).

Una armazón común para describir la información del estado funcional en los archivos de salud se necesita para hacer esta información comparable y de valor. Esta permite la evaluación de efectividad del costo de las intervenciones elaborando los programas a nivel personal o social.

Dentro de la Pediatría y en terapia física, el modelo de la discapacidad ha demostrado ser útil para delinear las consecuencias de la enfermedad y lesión. Esta perspectiva proporciona una actualización en el idioma cambiante del impedimento, y formula algunos desafíos que necesitan ser dirigidos para lograr un idioma universal de la discapacidad que puede usarse con fines investigativos en la Terapia Física y en las intervenciones clínicas. La estructura de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud tiene el potencial de volverse una norma para el idioma de la Discapacidad y proporciona un lenguaje común internacional en el campo de la rehabilitación con el potencial de facilitar la comunicación, estimular la investigación interdisciplinaria, mejorar el cuidado clínico y finalmente informar bien la política de salud y dirección (38).

En Alemania, el modelo biopsicosocial de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud ha encontrado una buena aceptación, en particular la introducción de factores contextuales y los factores medio ambientales y personales, paralelamente se han destacado sus beneficios en la valoración del funcionamiento y en la actividad y participación. Desde el primero de abril del 2004 los Institutos de Salud alemanes han aplicado esta clasificación a su forma de aplicación en rehabilitación.

Identificar los factores que impactan la participación en la actividad/rehabilitación física entre las personas con discapacidad constituye una herramienta útil que contribuye a la uniformidad de la terminología internacionalmente aceptada, aporta una armazón conceptual para la información, y es pertinente a las consecuencias a largo plazo de la invalidez.

Hay muchas posibles aplicaciones, como se ha manifestado anteriormente, y se han comenzado muchos proyectos para el uso en la política, cuidado del paciente, documentación, comunicación e investigación que no solo reflejan la importancia y el potencial

empleo de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud, sino también en el trabajo práctico con los pacientes. Es una Clasificación multiuso diseñada para servir en varias disciplinas y sectores diferentes (39).

En el campo de la enfermería este nuevo clasificador ha sido empleado debido a su reconocida interacción de la persona y del medio ambiente en la salud y la discapacidad, como un marco conceptual provechoso para la educación en la enfermería, la práctica y la investigación. Tiene un potencial para expandir el pensamiento de las enfermeras y la práctica para incrementar los conocimientos de las dimensiones de la discapacidad en lo social, político y cultural.

Además se ha empleado en la práctica de enfermería para clasificar elementos de diagnósticos, revelando la importancia de su aplicación en los cuidados.

En el año 2004 es creada la CIF-NA (niños y adolescentes) en respuesta a los requerimientos de la OMS adaptando la CIF para un uso universal en la salud, educación y sectores sociales para niños y adolescentes. Un grupo específico trabajó entre el 2002 y el 2004 en series de actividades del desarrollo y ensayos de campo. La versión de la CIF-NA es consistente con la organización y estructura con la clásica versión de la CIF (2001) pero el contenido fue expandido para cubrir los aspectos esenciales del funcionamiento ambiente de desarrollo durante la infancia, enfatizando la interacción con el ambiente que es esencial en el desarrollo de los niños, especialmente en los primeros años.

Esta versión también facilita la continuidad de la documentación, por ejemplo: en las transiciones de servicios de niños a adultos, etc.

El ambiente del niño cambia dramáticamente a través de las etapas de la niñez e influye al niño a través de la estimulación y la información. (*feedback*).

La versión preliminar fue publicada en el 2004 y la versión final se publicó en el 2005 (40).

A modo de conclusión la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud ha tenido una buena aceptación en diversos campos de la medicina, donde los resultados de su aplicación han sido muy positivos y de gran interés, particularmente para evaluar el nivel de actividad y participación a los niños con discapacidad, los cuales ven reducidas sus capacidades, permitiendo trazar estrategias que disminuyan el impacto negativo de las mismas.

El éxito de la aplicación en diferentes especialidades médicas

dependerá no solo de su aceptación por parte de los profesionales de la salud como herramienta que describe, clasifica y evalúa el funcionamiento de los individuos desde un lenguaje común, sino también de su compatibilidad con otras medidas de evaluación empleadas.

Disponer en la consulta de enfermedades crónicas no transmisibles de un instrumento basado en este nuevo clasificador permitirá en primer lugar, brindar un esquema de codificación que serviría de registro estadístico para la discapacidad, útil para recoger datos del funcionamiento humano en distintos ámbitos (educativo, clínico, población general).

En segundo lugar, es un método de evaluación que permite la valoración integral de las personas afectadas por síndrome Down, describiendo la consecuencia de la enfermedad, expresado en las limitaciones para la actividad y las restricciones en la participación que éstas determinan y que en gran medida pueden ser neutralizadas mediante la implementación de programas de tratamientos encaminados a observar el comportamiento de la discapacidad y sus tendencias, así como a desarrollar estrategias para prevenir, de modo que se contribuya a mejorar la calidad de vida de los mismos.

Bibliografía

Consentimiento informado en salud. Pub. L No. 41 sobre la salud pública. Gaceta oficial de la republica de Cuba. La Habana, (15 de agosto de 1983).

Law M, King G, King S, Kertoy M, Hurley P, Rosenbaum P, et al. Patterns of participation in recreational and leisure activities among children with complex physical disabilities. *Dev Med Child Neurol*. 2006; 48(5):337-42.

Arkela-Kautiainen M, Haapasaari J, Kautiainen H, Leppänen L, Viikkumaa I, Mälkiä E, et al. Functioning and preferences for improvement of health among patients with juvenile idiopathic arthritis in early adulthood using the WHO ICF model. *Disabil Rehabil*. 2006; 28 (8): 489-504.

Biering-Sørensen F, Scheuringer M, Baumberger M, Charlifue SW, Post MW, Montero F, et al. Developing core sets for persons with spinal cord injuries based on the International Classification of Functioning, Disability and Health as a way to specify functioning. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2007; 264(10): 1215-22.

Braun J, Zochling J, Grill E, Liman W, Stucki G. International classification of functioning, disability and health and its significance for rheumatology. *Semin Speech Lang*. 2007;28 (4): 334-42.
Dykstra AD, Hakel ME, Adams SG. Application of the ICF in Reduced Speech Intelligibility in Dysarthria. *Semin Speech Lang*. 2007;28 (4): 273-82.

Eadie TL. The ICF: a proposed framework for comprehensive rehabilitation of individuals who use alaryngeal speech. *Semin Speech Lang*. 2007; 28(4): 343-50.

Ewert T, Stucki G. The international classification of functioning, disability and health. Potential applications in Germany.] *J Rehabil Med*. 2007; 39 (6): 467-72.

Farin E, Fleitz A, Frey C. Psychometric properties of an International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)-oriented, adaptive questionnaire for the assessment of mobility, self-care and domestic life. *Z Rheumatol*. [De próxima aparición 2007].

Finger ME, Cieza A, Stoll J, Stucki G, Huber EO. Identification of intervention categories for physical therapy, based on the international classification of functioning, disability and health: a Delphi exercise. *Phys Ther.* 2007; 87(4): 368-84.

Geyh S, Cieza A, Kollerits B, Grimby G, Stucki G. Content comparison of health-related quality of life measures used in stroke based on the international classification of functioning, disability and health (ICF): a systematic review. *Sleep Med.* [De próxima aparición 2007].

Grill E, Joisten S, Swoboda W, Stucki G. Early-stage impairments and limitations of functioning from the geriatric ICF core set as determinants of independent living in older patients after discharge from post-acute rehabilitation. *Cad Saude Publica.* 2007 ;23 (10):2507-10.

Grill E, Quittan M, Huber EO, Boldt C, Stucki G. Identification of relevant ICF categories by health professionals in the acute hospital. *Clin Exp Rheumatol.* 2007; 25 (3): 354-60.

Grimby G, Harms-Ringdahl K, Morgell R, Nordenskiöld U, Sunnerhagen KS. [ICF classification of disabilities in common disease conditions. An international development work] *Phys Occup Ther Pediatr.* 2007; 27(2): 1-4.

Grundmann J, Keller K, Bräuning-Edelmann M. The practical application of the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) in medical rehabilitation of psychiatric patients. *Rehabilitation (Stuttg).* 2006; 45 (5): 258-71.

Hickson L, Scarinci N. Older Adults with Acquired Hearing Impairment: Applying the ICF in Rehabilitation. *Z Rheumatol.* [De próxima aparición 2007].

Hopper T. The ICF and Dementia. *Semin Speech Lang.* 2007; 28 (4): 334-42.

Ibragimova N, Lillvist A, Pless M, Granlund M. The utility of ICF for describing interaction in non-speaking children with disabilities - caregiver ratings and perceptions. *Disabil Rehabil.* [De próxima aparición 2007].

Imrie R. Demystifying disability: a review of the International Classification of Functioning, Disability and Health. *G Ital Med Lav Ergon.* 2007; 29 (2): 186-95.

Khan F, Pallant JF. Use of International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) to describe patient-reported disability in multiple sclerosis and identification of relevant environmental factors. *Disabil Rehabil.* 2007 ;29 (3): 205-13.

Koskinen S, Hokkinen EM, Sarajuuri J, Alaranta H. Applicability of the ICF checklist to traumatically brain-injured patients in post-acute rehabilitation settings. *Musculoskeletal Care.* 2007; 5 (3): 160-73.

Lefton-Greif MA, Arvedson JC. Pediatric feeding and swallowing disorders: state of health, population trends, and application of the international classification of functioning, disability, and health. *Srp Arh Celok Lek.* 2007; 135 (5-6): 371-5.

Levasseur M, Desrosiers J, St-Cyr TD. Comparing the Disability Creation Process and International Classification of Functioning, Disability and Health models. *J Rehabil Med.* 2007; 39 (7): 537-46.

Metcalf C, Adams J, Burridge J, Yule V, Chappell P. A review of clinical upper limb assessments within the framework of the WHO ICF. *J Rehabil Med.* 2007; 39 (4): 286-92.

Nordenfelt L. On health, ability and activity: comments on some basic notions in the ICF. *Dev Med Child Neurol.* 2006 Dec; 48(12): 954-61.

Sigl T, Cieza A, van der Heijde D, Stucki G. ICF based comparison of disease specific instruments measuring physical functional ability in ankylosing spondylitis. *Rheumatology (Oxford).* 2006; 45 (12): 1534-41.

Simeonsson RJ, Leonardi M, Lollar D, Bjorck-Akesson E, Hollenweger J, Martinuzzi A. Applying the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) to measure childhood disability. *BMC Pediatr.* [De próxima aparición 2007].

Simmons-Mackie N, Kagan A. Application of the ICF in Aphasia. *Semin Speech Lang.* 2007; 28 (4): 265-72.

Stamm TA, Cieza A, Coenen M, Machold KP, Nell VP, Smolen JS, Stucki G. Validating the International Classification of Functioning, Disability and Health Comprehensive Core Set for Rheumatoid Arthritis from the patient perspective: a qualitative study. *Ann Rheum Dis.* 2007; 66 (8):1078-84.

Stamm TA, Cieza A, Machold KP, Smolen JS, Stucki G. Content comparison of occupation-based instruments in adult rheumatology and musculoskeletal rehabilitation based on the International Classification of Functioning, Disability and Health. *Clin J Pain.* 2006; 22 (2):147-53.

Stucki A, Borchers M, Stucki G, Cieza A, Amann E, Ruof J. Content comparison of health status measures for obesity based on the international classification of functioning, disability and health. *Respir Med.* 2007; 101(6):1113-22.

Stucki A, Cieza A, Michel F, Stucki G, Bentley A, Culebras A, et al. Developing ICF Core Sets for persons with sleep disorders based on the International Classification of Functioning. Disability and Health *Lupus.* 2006;15 (4): 248-53.

Stucki A, Cieza A, Schuurmans MM, Ustun B, Stucki G, Gradinger F, et al. Content comparison of health-related quality of life instruments for obstructive sleep apnea. *Disabil Rehabil.* 2007; 15; 29 (3):221-30.

Stucki G, Cieza A, Melvin J. The International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF): a unifying model for the conceptual description of the rehabilitation strategy. *J Rheumatol.* 2007; 34 (3): 600-6.

Stucki G, Cieza A. The International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) Core Sets for rheumatoid arthritis: a way to specify functioning. *Am J Phys Med Rehabil.* 2006; 85 (8): 640-9.

Stucki G, Ewert T, Cieza A. Value and application of the ICF in rehabilitation medicine. *Srp Arh Celok Lek.* 2007;135 (5-6): 371-5.

Stucki G, Maksimović M, Davidović D, Jorga J. New International

Classification of Functioning, Disability and Health. *Pflege Z.* 2006; 59 (9 suppl): 2-7.

Stucki G, Melvin J. The International Classification of Functioning, Disability and Health: a unifying model for the conceptual description of physical and rehabilitation medicine. *J Rehabil Med.* 2007; 39 (4): 279-85.

Swanson G, Carrothers L, Mulhorn KA. Comparing disability survey questions in five countries: a study using ICF to guide comparisons. *Disabil Rehabil.* 2006; 28 (18):1157-64.

Threats TT. Towards an international framework for communication disorders: use of the ICF. *J Interprof Care.* 2006; 20 (3): 235-45.

Threats TT. Use of the ICF in Dysphagia Management. *Semin Speech Lang.* 2007; 28 (4): 283-90.

Tschiesner U, Cieza A, Rogers SN, Piccirillo J, Funk G, Stucki G, et al. Developing core sets for patients with head and neck cancer based on the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). *Bipolar Disord.* 2007; 9 (1-2):16-24.

Uhlig T, Lillemo S, Moe RH, Stamm T, Cieza A, Boonen A, et al. Reliability of the ICF Core Set for rheumatoid arthritis. *Can J Occup Ther.* 2007; 74 (Spec No): 267-80.

Ustün TB. Using the international classification of functioning, disease and health in attention-deficit/hyperactivity disorder: separating the disease from its epiphenomena. *J Rehabil Med.* 2007; 39 (1):71-6.

Viol M, Grotkamp S, Seger W. [Personal contextual factors (short version), part II] *Disabil Rehabil.* 2006; 28 (17): 1087-95.

Viol M, Grotkamp S, van Treeck B, Nüchtern E, Hagen T, Manegold B, et al. Personal contextual factors, part I. *Gesundheitswesen.* 2007; 69 (1): 34-7.

Xie F, Lo NN, Lee HP, Cieza A, Li SC. Validation of the Comprehensive ICF Core Set for Osteoarthritis (OA) in Patients with Knee OA: A Singaporean Perspective. *Semin Speech Lang.* 2007; 28 (4): 343-50.

Yaruss JS, Quesal RW. Stuttering and the International Classification of Functioning, Disability, and Health: an update. *Semin Speech Lang.* 2007 Nov; 28 (4): 312-22.

Yaruss JS. Application of the ICF in Fluency Disorders. *Semin Speech Lang.* 2007; 28 (4): 301-11.

Zochling J, Grill E, Alten R, Ernst J, Stucki G, Braun J. Identification of relevant functional issues for the care of patients with acute arthritis by health professionals, using the ICF framework and a multi-disciplinary focus group approach. *Clin Exp Rheumatol.* 2007; 25 (2): 252-8.

Amor J. Dignidad Humana y Discapacidad Intelectual. *Rev Latinoam Bioét.* 2007; 8 (13): 88-105.

Bernal C. Aplicación de la CIF-NJ en contextos educativos para facilitar los procesos de inclusión educativa de estudiantes en situación de discapacidad intelectual. [Tesis de Maestría]. Facultad de Medicina: Universidad Nacional de Colombia; 2009.

Bernal C. Revisión del Estado de la Práctica de los Procesos de Inclusión Educativa de los Estudiantes con Síndrome de Down en Colombia. En: Memorias congreso de "Discapacidad y Educación: Una Mirada Inclusiva" Bogotá: Corporación Síndrome de Down/ Asociación Colombiana de Síndrome de Down; 2007.

Cuervo C, Trujillo A, Pérez L. Modelo Conceptual Colombiano de Discapacidad e Inclusión Social. Cuadernos de Trabajo 1. Maestría en Discapacidad e Inclusión Social. Facultad de Medicina: Universidad Nacional de Colombia; 2008.

Gómez C. Conceptualización sobre la Discapacidad: Reflexiones para Colombia. Bogotá. [Tesis Meritoria]. Facultad de Medicina: Universidad Nacional de Colombia; 2006.

Parmenter TR. *Handbook of Disability Studies.* Sage Publications. California: Thousand Oaks; 2001.

Roth N. Políticas Públicas: Formulación, Implementación y Evaluación. Colombia: Ediciones Aurora; 2007.

|CAPÍTULO 7

NIÑOS CON DISPLASIA DEL DESARROLLO DE LA CADERA. APOYO A PADRES EN EL TRATAMIENTO AMBULATORIO

Teresa López

Alicia Prunell

Sylvia Pereira

La Luxación Congénita de Cadera (LCC) es una malformación congénita donde la relación normal de la articulación de la cadera se ve alterada.

La confirmación del diagnóstico de LCC por parte del médico ortopedista y la información de éste a los padres es habitualmente un evento que produce angustia, incertidumbre, lo que hace que se planteen interrogantes y dudas en cuanto a la etiología, el tratamiento y pronóstico de la enfermedad.

Por esta razón, la enfermera como integrante del equipo interdisciplinario que se encargará de tratar a ese niño debe estar preparada también para apoyar a la familia.

Los padres se sentirán más motivados conociendo el problema que presenta su hijo lo que les ayuda no sólo a aceptar la enfermedad sino a adquirir el compromiso para lograr el éxito en el tratamiento. Sobre esta base es que creemos importante destacar y dar a conocer la intervención que tiene la enfermería en esta etapa del tratamiento ortopédico del niño con LCC.

En términos generales se dice que un niño es portador de una malformación cuando su conformación difiere de la normal, y ello altera la morfología y / o la función. Las malformaciones congénitas son aquellas que están presentes en el momento del nacimiento. Pueden ser fácilmente visibles como por ejemplo amputado congénito, un mielomeningocele, un Pie Bot congénito, pero otros no son fácilmente visibles y hay que buscarlos, dentro de éstos últimos está la Luxación Congénita de Cadera (LCC).

De acuerdo al hallazgo clínico y radiológico de la ubicación de la cabeza femoral con respecto al cotilo podemos encontrar:

1) luxación congénita de cadera - donde la cabeza femoral ha perdido totalmente su relación con la cavidad cotiloidea; está fuera de ella.

2) *subluxación congénita* - decimos que es cuando la cabeza femoral está en parte cubierta por el cotilo y en parte descubierta.

3) *finalmente* decimos que hay una ***displasia cotiloidea*** cuando la cabeza femoral está dentro del cotilo, pero éste ha perdido su horizontalidad con respecto a su techo. El techo se encuentra oblicuo y poco profundo.

Las tres presentaciones: Displasia, Subluxación y Luxación son formas de gravedad creciente de una misma enfermedad y esa enfermedad se denomina Enfermedad Luxante de la Cadera o Displasia del Desarrollo de la Cadera.

La articulación de la cadera está formada por el cotilo que forma parte de la pelvis ósea, y la extremidad superior del fémur, constituida por la cabeza del fémur, el cuello, trocánter mayor y diáfisis proximal. La inervación de la cadera viene desde los nervios femoral, ciático y obturador.

En una cadera luxada esta anatomía se ve alterada por lo que se hace necesario reducirla, para recomponerla. Lo que se busca con esta reducción es colocar la epífisis dentro del cotilo y que ello lleve a una conformación normal de la cadera.

Causas.

Se desconoce la causa de la LCC. Se trata de una enfermedad multifactorial.

Podríamos citar algunas posibles causas encontradas en la bibliografía consultada, descritas como:

A) *Herencia*: El 20% de los niños con LCC tiene antecedentes hereditarios de LCC o enfermedades vinculadas como estrabismo, Pie Bot, escoliosis, etc.

B) *Sexo*: predomina en el sexo femenino.

C) *Raza*: no existe en la raza negra; en algunos indígenas la incidencia es muy alta debido a la inmovilización de los miembros inferiores con las caderas en adducción y extensión en los lactantes.

D) *Embarazo*: es más frecuente en las primigestas.

E) *Presentación*: en la población general la presentación podálica se da en el 5% de los casos, pero en la población de LCC el porcentaje de podálica llega al 25%. Ello indica la importancia de

la podálica en la etiología de la LCC.

F) Factores endócrinos: el aumento de estrógenos condicionaría una mayor laxitud de la cápsula y los ligamentos.

El principal factor predisponente de esta afección es una hiperlaxitud capsular y sobre dicha hiperlaxitud actuarán los demás factores contribuyendo a la aparición de esta malformación.

El diagnóstico se hace mediante el hallazgo de signos clínicos y se completa con estudios paraclínicos (ecografía y radiografía de pelvis) que lo confirman.

Podemos encontrar signos clínicos precoces y tardíos.

Signos precoces: Son los que aparecen más precozmente en el recién nacido y lactante menor.

Examen clínico: 1. Signo de Ortolani (*)

2. Signo de Barlow

3. Limitación de la abducción

() (Es el signo del resalto, lo busca el pediatra con el recién nacido desnudo y en decúbito dorsal. Se colocan los miembros inferiores con caderas en flexión de 90° y rodillas también en flexión de 90°. En ese momento se abducen ambas caderas y se nota un resalto que traduce la entrada de la cabeza femoral dentro del cotilo, saltando sobre el rodete cotiloideo. Es el resalto de entrada. Se ve tanto en el recién nacido como en el lactante menor). Es el único signo patognomónico de LCC.*

Signos tardíos: Son los que aparecen en el lactante mayor.

1. Retardo en la aparición de la marcha (alrededor de los 12 meses)

2. Acortamiento del miembro: la asimetría de longitud del miembro se acompaña de una asimetría de los pliegues glúteos, poplíteos y de los labios mayores.

Tratamiento.

Una vez confirmado el diagnóstico por el ortopedista se comenzará con el tratamiento más apropiado, según la edad del paciente y la severidad de la patología. Lo ideal es comenzar en el primer mes de vida, favoreciendo la recuperación y funcionalidad de la cadera. Cuanto más se retrase el tratamiento, más grave resulta la

deformidad y menos favorable es el pronóstico.

El tratamiento a realizar en aquellos **niños desde el nacimiento hasta los 6 meses** es la colocación del arnés de Pavlik.

Este tratamiento es el más fisiológico para la reducción de la cadera.

Este dispositivo consta de un sector torácico de amarre al tronco, dos estribos que fijan el pie y la pierna del lactante y cuatro correas: dos anteriores y dos posteriores.

Las correas anteriores colocan las caderas en flexión de 90 a 100°; las correas posteriores evitan que las caderas se vayan en adducción.

Tenemos que destacar la importancia de su uso antes de los 6 meses, donde el paciente aún no se sienta, requisito fundamental para el uso de dicha férula, porque su objetivo es mantener la cadera en flexión de 90 a 100° y en abducción suave en 50 a 70°. Las caderas en flexión se van abduciendo progresivamente por el propio peso de los miembros inferiores y por el mecanismo de fatiga muscular. La flexión de 100° y el movimiento continuo de los miembros inferiores permite que la cadera se vaya reduciendo activamente.

La cadera no la reduce el ortopedista sino que la reduce el propio lactante mediante el movimiento continuo de sus miembros y la caída en abducción de los mismos.

Las correas posteriores deben estar bien flojas para que no lleven la cadera en abducción.

El arnés se usa las 24 hs. del día. El lactante debe pasar la mayor parte del tiempo en decúbito dorsal con movimientos amplios de los miembros inferiores.

Semanalmente se realiza el control clínico y ecográfico para ver si la cadera se va reduciendo. Cuando se comprueba que está reducida, el control se realiza cada 2 semanas.

Si a las 5 semanas de tratamiento la cadera no se ha reducido se pasa a otro método.

Con el arnés de Pavlik se obtiene un porcentaje de reducción de la cadera de 90%.

Complicaciones: osteocondritis posreduccional, existente en nuestra población es de alrededor de un 2% (esto se debe a dejar la cadera en flexión un mayor tiempo y se produce la compresión de la cabeza femoral contra la pared posterior del cotilo y ello lleva a una displasia cotiloidea que luego hace muy difícil la estabilización de la cadera). Tiene una incidencia que oscila entre el 5 y el 10%. Una segunda complicación es la parálisis del nervio crural por la excesiva flexión de la cadera que provoca la compresión del nervio

entre la arcada crural y la eminencia ilio-pectínea. Se ha visto un solo caso en nuestro medio y ha sido transitoria o reversible (se diagnostica esta parálisis) porque el niño deja de patear ya que no extiende su rodilla; eliminando la flexión de la cadera se logra revertir esta situación.

Lactante de 6 a 12 meses de edad: Si no se reduce la cadera con arnés de Pavlik el tratamiento antes de los 12 meses de edad se efectúa con reducción de la cadera bajo anestesia general (con método inhalatorio) La reducción se hace a cielo cerrado, o sea sin cirugía, con el lactante bien relajado, se coloca yeso pelvipedio bilateral en 90º grados de flexión 45º de abducción de ambas caderas. A esa posición se denomina posición humana. Este tratamiento se realiza durante 2 meses. Una vez comprobado mediante radiografía que la cadera está reducida y estable se retira también bajo anestesia general, colocándose en el mismo momento una férula de abducción tipo Milgram (son de cuero, metal, y velcro que se adaptan al paciente). El tiempo total de este tratamiento oscila entre 4 y 6 meses.

En niños mayores de 12 meses el tratamiento de elección es quirúrgico. Dentro de las diversas técnicas existentes, la elección dependerá de la edad del paciente, tratamiento previo realizado y elementos de la articulación coxo-femoral que estén impidiendo el desarrollo armónico y por lo tanto el correcto funcionamiento de la cadera.

INTERVENCIÓN DE ENFERMERÍA

La intervención de Enfermería en el apoyo a padres de pacientes con Displasia de Cadera es importante dentro del equipo interdisciplinario a los efectos de contribuir en el éxito del tratamiento.

Por lo general los padres llegan a la consulta: temerosos, desorientados, con interrogantes, desconociendo el diagnóstico real y con expectativas en cuanto al tratamiento y al pronóstico. La información que traen es limitada por lo que se hace imprescindible establecer un vínculo entre los padres y los profesionales que van a atender al niño.

Es fundamental tener en cuenta la cultura de cada familia, su procedencia, nivel socio-económico, entre otros.

La intervención más importante de enfermería es en la educación, desde que el paciente ingresa al servicio, con respecto a trámites administrativos, asesoramiento acerca del funcionamiento del área ortopédica dentro de la institución, ubicación de los servicios de apoyo y en la toma de conciencia en cuanto al compromiso y responsabilidad que deben tener en el cumplimiento con el tratamiento ortopédico indicado.

Debemos manejar cada caso en particular teniendo en cuenta las características individuales, utilizar un lenguaje sencillo y claro adecuado a la capacidad y comprensión de esos padres.

Al enseñar la enfermera debe recordar que nadie aprenderá hasta que esté listo y tenga confianza.

Tomaremos uno de los tantos casos estudiados en el servicio con diagnóstico de displasia del desarrollo de la cadera. Llega un paciente de 3 meses de edad con probable diagnóstico y es visto por el médico ortopedista quien le realiza la anamnesis y examen físico, encontrándole Ortolani positivo. Indica colocación de arnés de Pavlik.

El arnés lo coloca enfermería adiestrada en su manejo y cuidados, bajo la supervisión y ajustes del médico.

La enfermera realiza la educación a los padres con respecto a los cuidados y signos que pueden aparecer en el paciente y el uso y control de las correas del arnés, recalcando la importancia de la funcionalidad de éste para lograr un tratamiento eficaz. Apoyamos esta educación a los padres con un protocolo que realizamos en el servicio como ayuda y guía para que lo puedan llevar a su hogar.

PROTOCOLO SOBRE CUIDADOS A TENER EN CUENTA EN EL USO DE FÉRULAS O ARNÉS

- 1) El niño pasa relativamente cómodo con la férula, debe permanecer las 24 hs. con ella puesta, salvo indicación médica.
- 2) No puede bañarse, se debe realizar la higiene con esponja o toallitas en forma parcial.
- 3) El paciente puede alimentarse, dormir en su forma habitual (se adaptan a la férula).
- 4) Frente al llanto continuo, cambio de color, extremidades frías, pálidas, falta de movilidad de los miembros inferiores, debe consultar inmediatamente al médico.

5) Deben colocarle al paciente medias largas de algodón para evitar roces de las correas.

6) NO se puede colocar peleles ni pantalones porque evitan el movimiento de las piernas que deben ser estimuladas para sus movimientos. No hay que olvidar que en el pateo del niño se va produciendo la reducción de la cadera luxada.

7) Existen dos tipos de férulas o arnés:

a) PAVLIK: que son correas, hebillas y velcro que deben mantenerse en el lugar indicado y marcado por el médico.

El niño debe permanecer en su cama o cochecito acostado de forma que pueda mover sus piernas en su totalidad, en posición horizontal.

Solo puede ser levantado para comer.

La camiseta y medias de algodón, deben cambiarse todos los días.

b) MILGRAN: que consiste en un cinturón abdominal de cuero, metal (aluminio) y velcro que se adaptan al paciente y aros laterales para los muslos, de los mismos materiales. Son de fácil manejo, se lo puede levantar más tiempo al niño, colocándolo en forma de caballito en la cadera de la mamá, papá etc.

Existen de diversos tamaños según talla y peso.

El seguimiento del paciente se realiza semanalmente verificando la adaptación al tratamiento, a las férulas, el estado de las mismas, y la receptividad de los padres en el cumplimiento de las pautas enseñadas para cumplir con el objetivo del tratamiento. Enfermería cumple un papel primordial en verificar que los padres se lleven por escrito y que quede agendada la próxima consulta mediante el sistema informático de salud con el que cuenta el servicio. Realizar el seguimiento de estos pacientes para detectar inmediatamente el no cumplimiento del control y de suceder esto tenemos que realizar las comunicaciones pertinentes, ya sea a través de las sucursales del BPS del interior del país, centros maternos infantiles o domicilio del paciente. Cuando se comprueba que la cadera se encuentra reducida por el control clínico y radiológico los controles pasan a ser cada 2 semanas y este en más de una oportunidad es el momento de realizar un cambio de férula por el crecimiento normal del niño y deterioro de las mismas.

En cada etapa se prepara a los padres en la evolución de la patología ya que sabemos que existe un 10% en que no se reduce la cadera y en ese caso tenemos que pasar a otro tratamiento.

Yeso en posición humana: si no se reduce la cadera con arnés de Pavlik el tratamiento antes de los 12 meses de edad se efectúa con reducción de la cadera bajo anestesia general. La reducción se hace a cielo cerrado, o sea sin cirugía con el lactante bien relajado y se coloca yeso pelvipedio bilateral en 90° de flexión y 45° de abducción de ambas caderas. A esa posición se le denomina posición humana.

Enfermería deberá infundir seguridad y confianza a los padres en el nuevo tratamiento, reiterando información, atendiendo dudas, inquietudes y derivándolo al resto de técnicos del equipo interdisciplinario, con el fin de amortiguar el impacto que provoca el fracaso de la primera etapa del tratamiento.

Dado que para la colocación del yeso pelvi pedio el paciente debe recibir anestesia haremos las coordinaciones con el servicio de cardiología para la realización del ECG, consulta con cardiólogo, con anestesista previo si fuera necesario y una consulta con pediatra el cual debe realizar una valoración completa del paciente y comprobar el estado inmunológico (vacunas).

En este momento debemos facilitar al médico el formulario de consentimiento informado que hará firmar a los padres para realizar este procedimiento.

Enfermería demuestra y explica a los padres los cuidados a tener en cuenta en el domicilio, que incluyen el baño, e higiene en forma parcial utilizando material impermeable en las cercanías del glúteo y región perineal para mantener el enyesado seco, limpio y sin olor desagradable. Enfatizamos en la importancia del cuidado y la observación meticulosa de la piel adyacente al enyesado para impedir irritación, molestias y descubrir áreas de compresión, cambios de color, palidez, coloración azul y frialdad de los dedos de los pies que pueden indicar trastornos circulatorios. Para esto las enfermeras utilizamos la técnica para el llenado capilar lo cual se explica a los padres.

La enfermera debe enseñarle a reconocer los signos que indican que el yeso esta comprimiendo demasiado, lo que provoca adormecimiento, molestias, edema y pérdida de los movimientos. Ante estos síntomas más dolor u olor fétido, se debe consultar al médico inmediatamente.

Explicamos que puede ocurrir descamación de la piel adyacente al yeso y que puede impedirse mediante el aseo cuidadoso con jabón y agua, masaje y aplicación de una pomada emoliente.

Generalmente el niño se encuentra molesto, lloroso lo que puede ser provocado por el prurito que ocasiona el yeso; para aliviar estos síntomas decimos que los padres pueden utilizar un secador de cabello con el fin de soplar aire frío sobre la piel debajo del yeso para aliviarlo.

Se debe realizar cambios posturales de decúbito dorsal y ventral y ejercitar los movimientos de los dedos de los miembros inferiores.

Dado que el niño debe permanecer tanto tiempo en la misma posición se orientará a los padres a favorecer la estimulación sensorial y las relaciones de cercanías, como juegos, lecturas, móvil de colores, música, son indispensables para su entretenimiento.

La internación tiene un mínimo de 24 hs. El primer control se realiza a las 72 hs. donde es el momento oportuno para hacer la valoración en cuanto a la aplicación de los cuidados indicados por enfermería.

Los posteriores controles se realizarán según las necesidades del paciente e indicación médica. Luego de dos meses se retira el yeso con anestesia general; si la cadera está reducida y estable se le colocará una Férula tipo Milgram, este tiempo por lo general oscila entre cuatro y seis meses.

Si no se logra reducir la cadera con los tratamientos descriptos anteriormente se debe proceder a la reducción quirúrgica. Debemos destacar que en nuestro servicio los casos han sido mínimos, mayoritariamente los pacientes quirúrgicos se deben a que llegan al servicio con diagnóstico tardío; de aquí la importancia del por qué se debe realizar un diagnóstico precoz LCC.

Enfermería una vez más siendo el nexo entre los padres y el médico estimula a los mismos a plantear dudas, interrogantes, temores, con relación a la cirugía, como tiempo de la misma, qué tipo de cirugía se va a realizar, si se le colocará yeso solamente, si le colocarán algún alambre o clavo. Enfermería estimulará a los padres para que se sientan seguros, diciéndoles que están en manos de un equipo anestésico quirúrgico confiable y de mucha experiencia.

La intervención fundamental como ya lo describimos es educar y aquí queremos destacar la importancia que cada madre o cada padre que haya tenido un hijo con displasia del desarrollo de la cadera tiene que tener muy claro que se puede repetir el diagnóstico en otro hijo, y siempre recordarle al pediatra de los antecedentes con respecto a las patologías congénitas familiares. Como también

el hecho de que hoy sea un niño o niña portadora de LCC debe tener en cuenta que en el futuro sus hijos pueden nacer con la misma patología de esto se deduce la importancia de realizar los controles y buscar con énfasis todo signo que nos ayude a un diagnóstico precoz, para poder así realizar también un tratamiento precoz evitando la cirugía.

Enfermería debe contribuir y ayudar en la protocolización o legalización del screening ecográfico de cadera, que debe realizarse a las ocho semanas del nacimiento, y en recordar la importancia de la radiografía de pelvis que todo lactante tiene derecho luego de los tres meses de vida si no se tiene el recurso ecográfico.

La enfermera profesional dentro del equipo interdisciplinario, ocupa un rol preponderante, se refleja en el continuo control de éstos niños, porque el fracaso del tratamiento se puede ver también por el abandono de los padres de no controlar a su hijo, por no entender la importancia del tratamiento junto con la falta de motivación.

ALGUNAS CONSIDERACIONES PSICOLOGICAS.

Como fuera definido anteriormente, la luxación congénita de cadera es la pérdida permanente de las relaciones normales de las superficies que conforman la articulación de la cadera. Es congénita, está siempre presente desde el nacimiento y es poco visible, por lo que obliga al médico a ir en su busca. En esta definición encontramos ya algunos justificativos para el abordaje integral del niño portador de LCC y del sostén necesario a sus padres, en especial a su madre, a efectos de lograr una buena adhesión y consiguiente finalización de su tratamiento. En cuanto al psicólogo, éste está inserto en diferentes niveles, siendo uno de ellos el ámbito de la consulta médica.- Ámbito generalmente privativo del médico y del personal de enfermería, pero que, abierto a otras especialidades, potencia su accionar.

Interesa retener algunos términos que aparecen en la definición: PÉRDIDA, CONGÉNITO, NO VISIBLE. También recordar que en la mayoría de los casos, la LCC es diagnosticada a los dos meses de vida del bebé. O sea, hasta ese momento, los papás tenían un niño sano, que se ha perdido, como se han perdido las "relaciones normales de las superficies que conforman la articulación de la cadera". Y así como prontamente atendemos esta pérdida, debemos atender la otra, para que, como decíamos anteriormente, el tratamiento concluya adecuadamente. También la mamá pierde

otra cosa: la posibilidad de tener a su niño en brazos a demanda, sólo se le permite para darle de comer. A los dos meses el niño comienza a reconocer a su madre, reacciona cuando ve el pecho, emite sonidos, ríe. Si bien el vínculo ya está establecido, en el momento en que la mamá empieza a sentirse más gratificada ella especialmente. La colocación del arnés aparece como una intervención entre ambos que condiciona este especial momento. Otro dato importante: en nuestro país, en general, es el momento en que la mujer se reintegra a su trabajo, debiendo quedar el niño al cuidado de un tercero, lo que agrega mayor angustia a la ya angustiante situación.

La LCC estuvo siempre allí, desde el nacimiento y nadie la vio. Ahora, detectada eco gráficamente, sigue sin ser visible para ojos no técnicos, como los de los padres. ¿Qué le pedimos entonces a ellos? Que tengan confianza en el médico, casi hagan un acto de fe. Desde nuestro lugar, dentro del ámbito del que hablábamos, parece muy simple: está allí, no se ve, pero se cura en manos de éste o aquél médico.

¿Que deseamos transmitir con estas consideraciones? ¿Que el tratamiento es casi tortuoso? ¿Que los padres deberían entrar en un proceso psicoterapéutico? Nada más lejos de nuestra opinión. Sólo queremos hacer un llamado de atención sobre un momento donde la madre, todavía altamente vulnerable, debe aceptar y llevar adelante un tratamiento que le modifica las reglas del intercambio afectivo con su bebé, para curar una enfermedad que estuvo allí desde el nacimiento pero que no se ve.

Esta constelación impacta en una estructura mental de los padres, y sin tratar de encontrar patología psiquiátrica donde no la hay, sí estar atento a las posibles resistencias o no adhesión al tratamiento. En nuestro Servicio de Ortopedia, cualquiera de los profesionales médicos que atienden la LCC, tienen una vasta experiencia que permite transmitir con tranquilidad cifras alentadoras sobre la eficiencia del tratamiento. Esto nos da un marco de gran soporte para realizar la tarea. La información de estos datos, como de los avances del tratamiento, debe ser brindada con claridad en los controles periódicos y, muy especialmente, si encontramos algún síntoma de dificultad para seguir adelante. Breve viñeta: una pareja muy joven, tiene su primera niña con LCC bilateral, detectada en el 5º mes de vida. El tratamiento con arnés corrige una de las caderas, no así la otra y debe colocarse un yeso en posición humana, que tampoco logra su objetivo, debiendo la niña ser intervenida quirúrgicamente en más de una oportunidad. El acompañamiento por parte del personal de enfermería, administrativo y mío propio,

fue permanente. Eran padres que mostraban serias resistencias al tratamiento. De no haber mediado un abordaje integral, sostenedor, es probable que abandonen el tratamiento.

¿Por qué se dan este tipo de situaciones? Porque sobre la base de una realidad y un cuerpo, se asiste a otra realidad, que es la realidad psíquica del niño y sus padres, con las ideas, fantasías, creencias, que ellos tienen sobre la enfermedad y el cuerpo. Y esta otra realidad, desconocida para el médico y el personal de enfermería, no permite entender las reacciones de terror frente a los cuidados médicos o la no adhesión al tratamiento. Y esta tarea debe ser llevada adelante por el profesional de salud mental, ya que el médico, aún sensible a los aspectos psicosociales, debe hacerse cargo y asistir el cuerpo real del niño.

La práctica, basada en el respeto irrestricto a cada especialidad, ha ido delineando un modelo de trabajo, que, aún con limitaciones, nos ha enriquecido a todos al inquietarnos a conocer los múltiples factores que inciden en el proceso salud-enfermedad y adhesión a los tratamientos. Pensamos que el resultado es una mejor calidad asistencial, lo que sin duda, beneficia al paciente y nos gratifica a todos nosotros, en nuestra calidad de comprometidos trabajadores de la salud.



Bibliografía

ALFONSO, D.; ESCARPANTER, J.; LEDESMA CRUZ, R. Revista Cubana Enfermer v.12 n.1 ciudad de la Habana ene- dic 1996 Hospital General Docente "Comandante Pinares" San Cristóbal Pinar del Río "Importancia de los cuidados de enfermería en los pacientes con fijación externa ósea"

CELIS, J. Tratamiento Atraumático de la Displasia Congénita de la Cadera. Mérida.

DIAZ DEL CASTILLO. 1981. Pediatría Perinatal. 2ª Ed. Interamericana

FERNANDEZ, A; CAGNOLI, A. 2001. Ortopedia y Traumatología Pediátrica. Montevideo: AEM.

GASIC. Manual de Ortopedia y Traumatología. 2ª Ed.

JASSO, L. 1991. Neonatología Práctica. 3ª Ed. Ediciones Copilico.

LÓPEZ, C.; VALDÉZ, R.; MUÑIZ, O.; MARTIC, A.; VANENZUELA, P.; RAIMANN, R. 2002. Atención Primaria – "Displasia del Desarrollo de Cadera"- Revista Pediátrica al Día 2002: 18/4 pág. 5-11

SCHIMCHAK, M.; CUNEO, A.; KARSACLIAN, M; PEREZ, M.E.; WAECHTER – BLAKE. Enfermería pediátrica. 9ª Ed. Interamericana

| CAPÍTULO 8

TRATAMIENTO DE NIÑOS CON PIE BOT. MÉTODO DR. PONSETI Y ROL DE ENFERMERÍA.

Daniela Landaberry

Teresa López

Alicia Pereiro

El pie zambo, pie bot congénito, el pie equino varo congénito, son distintas denominaciones a una misma malformación congénita que es muy frecuente en nuestro país.

Es una malformación congénita que se ve fundamentalmente en los varones. Hasta hace poco tiempo en nuestro servicio el tratamiento de pie bot congénito se hacía mediante yesos correctores hasta los 6 a 7 meses de edad, seguido de una cirugía mediante la llamada técnica de Brinsend Turco.

Con esta técnica quirúrgica que se desarrolló en el Uruguay a partir de 1980, nosotros teníamos un porcentaje de recidivas de alrededor del 25%. Por este motivo el Prof. Dr. Schimchak ya había comenzado en el Hospital Pereira Rossell en el Servicio de Ortopedia Infantil en el año 2000 con la técnica del Dr. Ignacio Ponseti, de Iowa (EEUU), con lo cual el número de cirugías disminuye notoriamente. Por ese motivo desde hace un año, en el Servicio de Ortopedia del BPS, se comenzó con la técnica de Ponseti para el tratamiento del pie bot congénito.

Dicha técnica fue descrita y re publicada en el año 1963 y recién aceptada en el año 1995. Este método demostró ser un tratamiento económico y efectivo, y su evaluación demostró que los pies de estos niños fueron bastantes flexibles, fuertes e indoloros; no sucediendo lo mismo cuando es aplicada la técnica quirúrgica. De la mano, en la aplicación de dicha técnica se definieron lineamientos en los cuidados de enfermería aplicables a este tratamiento.

Los principios del Método de Ponseti son sencillos, pero su aplicación requiere una máxima atención en los detalles y debe ser realizado por manos expertas y con gran experiencia en los tratamientos ortopédicos al igual que una enfermería adiestrada.

El pie bot se corrige cuando se entiende la anatomía funcional del pie.

Un moldeado del yeso preciso y suave alrededor de los huesos reducidos del tarso, es lo básico para mantener el pie en su posición

e ir corrigiéndolo hasta obtener un pie normal.

En algunos casos es necesario realizar una tenotomía (para mantener el equilibrio del pie), más el yeso y el posterior uso de férulas de abducción o llamadas Denis Brown para evitar así las recidivas. Es importante resaltar la función de enfermería tanto en el área quirúrgica cuando se requiere, y en el área ortopédica en la colocación de los yesos y las férulas correspondientes en la rehabilitación.

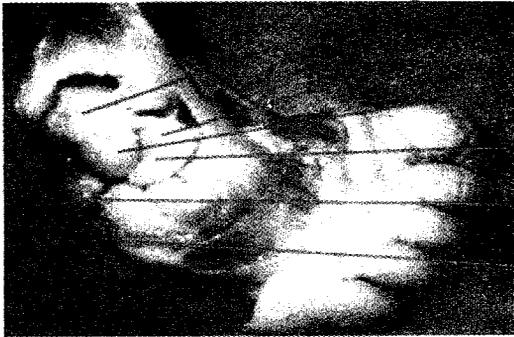
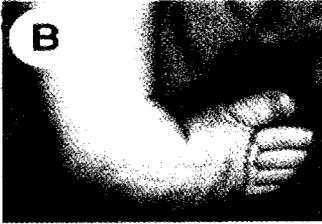
Hoy día se ven casos de individuos con la incapacidad física que esto produce, agravando su situación social, psíquica y laboral.

PIE BOT, PIE ZAMBO O PIE EQUINO VARO

El pie bot es una de las deformidades congénitas más frecuentes, en las que el pie no presenta su forma o posición normales. Ocurre en el 1,2 por mil de los recién nacidos, es más frecuente en la población negra; y el 80% de los casos se presenta en países en desarrollo.

Su incidencia es casi tres veces más en varones que en mujeres. El 40% de los casos es bilateral y puede asociarse a otras malformaciones congénitas.





- Flexión plantar tibio astragalina
- Desplazamiento medial del escafoides
- Deformidad en cuña de la cabeza del astrágalo
- Deformidad en cuña del escafoides
- Aducción e inversión del calcáneo
- Desplazamiento medial del cuboides

Fisiopatología

Se desconoce la causa concreta.

El pie bot no es una deformidad embrionaria sino del desarrollo, ya que un pie que se está desarrollando normalmente se vuelve pie bot en el segundo trimestre de embarazo.

Se ha encontrado que los músculos tibial posterior, y el tríceps sural (gastro-sóleo), con sus tendones, están más cortos y más tensos. El tamaño del músculo se correlaciona inversamente con la severidad de la deformidad. También los tendones del tibial posterior y de Aquiles están aumentados de tamaño con una vaina gruesa. Los ligamentos del sector posterior e interno del cuello de pie y articulaciones tarsianas son más gruesos y tensos. Mantienen firmemente el pie en equino (flexión plantar en la que los dedos aparecen por debajo del nivel del talón), y al calcáneo y escafoides en aducción e inversión.

Clínica

Es importante la visión global del paciente. A nivel de los pies se encuentran flexión plantar del pie (equino), retropié en varo (inversión o torsión hacia adentro), antepié en aducción e invertido; lo que genera un pie supinado, asociado a cavo a nivel de la articulación medio-tarsiana (aumento de la bóveda plantar interna).

La pierna es hipotrófica y el pie es más pequeño que el contra lateral pero no existe otro compromiso en el resto del aparato locomotor.

Puede presentarse como una deformidad aislada o asociarse a otras malformaciones congénitas como: mielomeningocele, artrogriposis múltiple congénita, etc.

Tratamiento

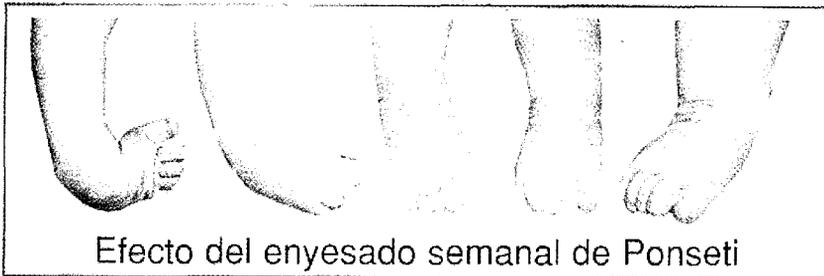
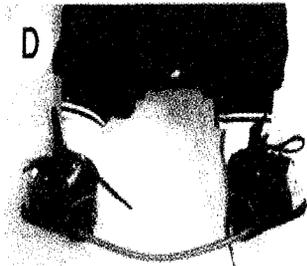
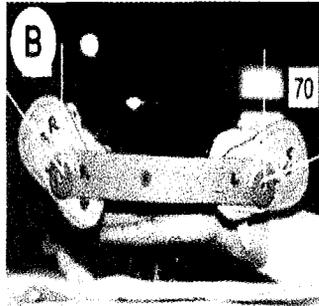
Los objetivos del tratamiento son lograr un pie móvil, con un apoyo plantígrado y con una función normal. Esto se logra con: reducción concéntrica del complejo astrágalo calcáneo escafoideo; manteniendo la reducción; restaurando la alineación normal del tarso y del cuello de pie; restableciendo el equilibrio muscular entre eversores, inversores y entre dorsiflexores y flexores plantares. Debe ser realizado en forma inmediata al nacimiento, siendo ideal en la primera semana de vida.

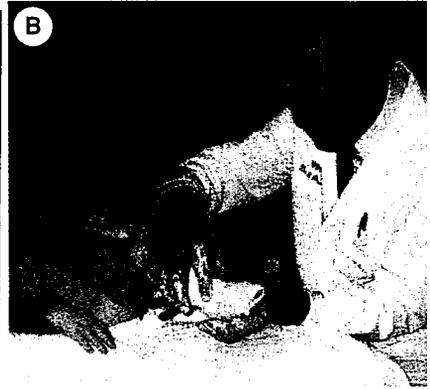
Tratamiento ortopédico

En la cátedra se sigue el tratamiento del Dr. Ignacio Ponseti de la Universidad de Iowa, Estados Unidos. Esta técnica se basa en la manipulación del pie y cuello de pie, logrando una progresiva reducción de los diferentes componentes del pie bot y manteniendo inmovilizado con yesos. En esta maniobra es importante mantener firmemente al astrágalo, para que el bloque calcáneo-pedio se movilice alrededor del mismo. Este procedimiento lo realiza el médico en conjunto y coordinación con el técnico en yeso.

Se realizan cambios semanales de yesos cruropedios (por encima de rodilla con 90° de flexión de la misma), previo manipulación del pie, reduciendo el cavo, la supinación y la aducción en forma progresiva, y por último el equino mediante tenotomía percutánea del tendón de Aquiles. El tratamiento dura de 10 a 12 semanas. Luego se mantiene la reducción obtenida mediante el uso de férulas de uso permanente por 3 meses y uso nocturno por 4 años.

Este tratamiento ha logrado reducir el número de pacientes que necesitan liberación quirúrgica a menos de 20%, y evita las deformaciones óseas de los núcleos cartilagosos tan frecuentes en otros métodos.





CUIDADOS A TENER CON LOS YESOS:

Los padres de los niños con pie bot enyesados deben observar que:

1. El niño pasa relativamente cómodo con el yeso, se alimenta y descansa como habitualmente lo hace.
2. Controlar el color de los dedos y temperatura cada hora en las primeras 12 hs. de colocado el yeso y luego 4 veces

diarias.

3. No mojar el yeso (se rompe y puede favorecer las lesiones de la piel porque mantiene la humedad). Los pañales deben colocarse por debajo del yeso y proteger los bordes.
4. El yeso no debe deslizarse hacia abajo. Controlar cuidadosamente, si esto ocurre puede ser perjudicial ya que favorecer que el pie mantenga una posición incorrecta e impida la corrección que se pretenda obtener en este caso retirarlo.

Si el niño llora, sobre todo en las primeras 24-48 horas, es porque el yeso puede estar muy apretado, si esto sucede los dedos pueden aparecer: fríos-morados o pálidos. En esta circunstancia retirar el yeso dado que está comprometiendo la circulación del pie, consultar inmediatamente con el médico.

Tratamiento quirúrgico

Se realiza a los 7 u 8 meses de vida, si no han logrado las correcciones con el tratamiento ortopédico o el diagnóstico es tardío. Consiste en la liberación pósteromedial de todos los componentes de partes blandas que influyen en el pie bot, asociados a una inmovilización con yesos cruropedios que se cambian en forma periódica por el plazo de 3 a 4 meses.

Esta técnica quirúrgica consiste en la liberación del alargamiento de todas las estructuras blandas, que son determinantes del pie bot congénito como es el tendón de Aquiles, el tendón del tibial posterior, a veces los tendones del flexor común de los dedos y el flexor propio del dedo gordo, así como la sección de todas aquellas estructuras cápsula – ligamentosas situadas en el cuello de pie, o sea la articulación tibio tarsiana y subastragalina y medio tarsiana, que son responsables de esta deformidad.

Bases científicas del tratamiento por el Método del Dr. Ponseti

Está basado en la biología de la deformidad y en la anatomía funcional del pie. La corrección del desplazamiento severo de los huesos del tarso en un pie bot requiere de un conocimiento muy claro de la anatomía funcional del pie.

Cada articulación tiene un patrón de movimiento específico. Por lo tanto la corrección del desplazamiento tan severo de los huesos del tarso de un pie bot requiere la lateralización simultánea del

calcáneo, cuboides y escafoides antes de poder evertirse a su posición neutra. Este desplazamiento es posible ya que existe un aumento de las fibras de colágeno que tienen una apariencia ondulada y de las células en los ligamentos que permiten su estiramiento.

Por tanto la corrección se consigue mediante la abducción del pie en supinación mientras se ejerce contrapresión en la parte lateral de la cabeza del astrágalo para evitar que rote en la mortaja del tobillo. Un yeso bien modelado mantendrá el pie en esta nueva posición adquirida mediante la manipulación.

Los ligamentos nunca deben estirarse más allá de su elasticidad natural. Después de 5 a 7 días, los ligamentos pueden estirarse nuevamente para conseguir mayor grado de corrección de la deformidad.

Los huesos y las articulaciones se remodelan con cada cambio de yeso debido a las características propias biológicas del tejido conectivo, tendones, cartílago y hueso, que responden a los cambios en la dirección de las fuerzas aplicadas.

Antes de poner el último yeso, el tendón de Aquiles puede cortarse percutáneamente para conseguir la corrección completa del equino. El tendón de Aquiles, a diferencia de los ligamentos del tarso que se pueden estirar dada su estructura, está constituido por fibras muy densas de colágeno que no permiten ser estiradas.

El último yeso se mantiene 3 semanas para permitir la regeneración completa y sin cicatriz del tendón de Aquiles. Ahora, las articulaciones del tarso quedan remodeladas en su posición normal.

En suma: un gran porcentaje de pie bot puede corregirse mediante 5 ó 6 yesos y, en muchos casos, con una simple tenotomía percutánea del Aquiles. Con esta técnica se corrige un pie bot que es fuerte, flexible, y plantígrado; lo que se mantiene a lo largo de los años (demostrado en un estudio a largo plazo 35 – 43 años – Ignacio Ponseti, 2004).

Según el Método de Ponseti un pie bot se clasifica como:

- No tratado: pies que no han sido corregidos.
- Recidivado: pies en los que algún componente de la deformidad recidiva después de una corrección completa.
- Atípicos: pies que no responden de manera convencional al tratamiento y en los que se necesita modificar el protocolo para obtener la corrección.
- Resistentes: pies muy rígidos que no responden bien a la manipulación y enyesado.

- **Sindrómico:** pies asociados a otras deformidades como artrogriposis o mielomeningocele.

La aplicación del método se debe comenzar lo antes posible después del nacimiento (7 a 10 días).

El tratamiento es efectivo en los primeros 2 años de vida. Aunque aún no está todavía definido el límite de edad.

Si el tratamiento se comienza oportunamente la mayoría de los pie bot se pueden corregir en aproximadamente 6 semanas con manipulaciones y enyesado semanal.

Si la deformidad no se ha corregido con 6 ó 7 yesos, se debe considerar que la manipulación es defectuosa.

Los resultados que pueden esperarse en la vida adulta de un niño nacido con pie bot tratado con el método Ponseti, en los casos unilaterales, son que el pie afectado es generalmente un poco más corto y más delgado, que el pie normal. La longitud de la pierna, sin embargo es igual, aunque la circunferencia de la pantorrilla en el lado afectado es menor. El pie será fuerte, flexible y no doloroso.

En cuanto a los resultados de la cirugía con respecto al método de Ponseti, mejora la apariencia inicial del pie pero no previene recidivas; se ha visto en muchos usuarios adultos tratados con cirugía en la infancia que sus pies son rígidos, débiles y a menudo dolorosos.

El éxito del método de Ponseti depende de varios factores como son por ejemplo: la rigidez del pie, la experiencia del médico, la colaboración activa de la familia y un correcto seguimiento. En la mayoría de los casos se puede esperar más de un 90 % de éxito. Estamos frente a una recidiva cuando el pie desarrolla supinación y equino.

Pasos del tratamiento:

La mayoría de los pies bot se corrigen mediante manipulaciones y enyesados seriados. Luego de 6 a 7 yesos, el cavo, el aducto y el varo quedan corregidos. Una tenotomía percutánea del Aquiles es necesaria en la mayoría de los pies para corregir el equino. El último yeso se mantiene 3 semanas. La corrección a la que se ha llegado se mantiene mediante el uso de una férula (Denis Brown) nocturna hasta la edad de 4 años. Los pies tratados mediante este método son flexibles, fuertes, no dolorosos, sin callosidades, dando lugar a una vida normal.

CONSULTA DE ENFERMERIA

Es el primer contacto que se tiene con el usuario y su familia donde se recogen todos los datos anamnésicos a través de la entrevista, se utiliza como técnica la observación, fundamental para obtener una primera impresión del usuario y su entorno para saber qué metodología de trabajo se aplicará y los lineamientos que tendrá el mismo.

Por medio de dicha consulta, enfermería recolecta toda la información para elaborar en una siguiente etapa los diagnósticos de enfermería basados en las necesidades reales y potenciales que se detecten. En este primer encuentro se realiza una valoración y un examen físico del usuario; etapa inicial del proceso de atención de enfermería.

En las posteriores consultas, enfermería irá detectando nuevas necesidades del mismo y de su familia que surjan, para ir evaluando el plan de cuidados y tratamiento, y en caso que lo requiera modificarlo según estos nuevos intereses elaborando en forma constante nuevos diagnósticos de enfermería.

La consulta realizada en la policlínica con el usuario y la familia, es el ámbito donde se integran las actividades de promoción, prevención, asistencia, curación y de rehabilitación para lograr una adecuada reinserción del mismo a la sociedad.

Cada disciplina del equipo de salud aplica sus actividades específicas manteniendo y fomentando el trabajo grupal, participativo e interrelacionado para lograr el objetivo en común.

La consulta que realiza enfermería está basada en tareas de educación, promoción y prevención fomentando el seguimiento del tratamiento para evitar complicaciones o abandonos del mismo.

Enfermería tiene como objetivo fomentar el cumplimiento del tratamiento con el método de Ponseti en el niño portador de pie bot, y lograr una rehabilitación exitosa. Y esto lo hace a través de:

- ❖ Demostrar la importancia de los cuidados de enfermería en la rehabilitación de niños con pie bot congénito.
- ❖ Participar y fomentar el trabajo del equipo multidisciplinario abocado a la atención de dicha patología.
- ❖ Controlar la asistencia del usuario y la familia a las consultas preestablecidas para promover la efectividad del tratamiento.
- ❖ Continuar a los usuarios y su familia durante el tratamiento.
- ❖ Brindar información a cerca de la patología, evacuar dudas y no crear falsas expectativas en cada caso.
- ❖ Aportar a cada beneficiario el material y ortesis para el

tratamiento y rehabilitación.

- ❖ Coordinar y brindar a cada usuario si lo requiere el medio de transporte para la asistencia al control.
- ❖ Valorar en cada consulta en conjunto con el resto del equipo, la evolución del usuario, eficacia y cumplimiento del tratamiento.
- ❖ Brindar apoyo psicológico, en coordinación con la Licenciada en Psicología del servicio, a todos los usuarios y familias y participar en la psicoprofilaxis quirúrgica en los casos que lo requiera.

INTERVENCIÓN DE ENFERMERÍA

La intervención de Enfermería en el apoyo a padres de usuarios con Pie bot congénito es importante dentro del equipo interdisciplinario a los efectos de contribuir en el éxito del tratamiento.

Por lo general los padres llegan temerosos a las consultas, desorientados, con interrogantes, desconociendo el diagnóstico real y con expectativas en cuanto al tratamiento y al pronóstico. La información que traen es limitada por lo que se hace imprescindible establecer un vínculo entre los padres y los profesionales que van a atender al niño.

Nuestro rol como enfermeras profesionales es la educación; orientando al paciente y su familia a partir del ingreso a la institución, en cuanto a trámites administrativos, funcionamiento del área ortopédica y ubicación de los servicios de apoyo.

Luego de ingresar al servicio de ortopedia y confirmar su diagnóstico, enfermería elabora un plan para el tratamiento de cada caso específico, involucrando al paciente y su familia en el cumplimiento del tratamiento logrando compromiso, participación y responsabilidad en el mismo.

Cada caso en particular es único, con características individuales, por ello se debe utilizar un lenguaje sencillo y claro adecuados a la capacidad y comprensión de esos padres. Hemos visto que en cuanto la familia y el propio paciente se interiorizan e involucran en el tratamiento, su evolución es la esperada.

En una primera instancia de acercamiento y conocimiento del usuario, familia, medio socio-económico y cultural del que proviene, se entrega por escrito toda la información de la patología y del tratamiento por medio del método de Ponseti, utilizando como instrumento informativo el folleto.

El seguimiento de cada caso se realiza según el grado de deformidad del pie; dado que el tratamiento es basado en la colocación de yesos, que se deben cambiar semanalmente ya que el método aplicado lo plantea como principio, valorando y evaluando la eficacia del mismo.

La Licenciada en enfermería participa en conjunto con el resto del equipo multidisciplinario en la colocación de los yesos; aplicamos en cada consulta el proceso de atención de enfermería desde la valoración específica para la especialidad, priorizando en dicha valoración el sistema tegumentario y músculo-esquelético, basada en varios aspectos como por ejemplo: observación de los signos de rechazo o aceptación al yeso, cuidados de la piel, descamación, prurito, adormecimiento, edema, enrojecimiento, cambios de coloración, llenado capilar, compresión del yeso, reducción del pie, movilidad y rigidez del mismo.

Enfermería es la responsable en mantener, aportar el material y equipos adecuados para la realización del procedimiento en la consulta y mantener el stock del servicio en adecuadas condiciones para su uso.

En dicho procedimiento, donde el técnico y el médico ortopedista realizan el enyesado, enfermería colabora en mantener al usuario y padres contentados y tranquilos, manteniendo un ambiente adecuado para la realización del procedimiento. Teniendo en cuenta que el mismo esté con una temperatura e iluminación adecuada, evacuando dudas, fomentando, si son lactantes, el acto de amantar en forma previa y en ese momento administrar el biberón como táctica para tranquilizar al niño, ofreciendo seguridad y confianza.

Se educa a los padres en el cuidado del yeso en su domicilio, cuidados basados en el protocolo del servicio, entregado en forma escrita.

Se enseña a los padres como retirar el yeso, ya que en la próxima consulta, ellos mismos lo retiraran bajo la supervisión de la enfermera adiestrada.

El seguimiento de los controles a realizar, se basa en verificar que los padres se lleven todo por escrito y agendar la próxima consulta mediante el sistema informático de salud con el que cuenta el servicio; dichos registros en este sistema, colaboran en detectar el abandono o inasistencia a los controles; de suceder esto se implementa un seguimiento paralelo donde se realizan las comunicaciones pertinentes, ya sea a través de las sucursales del

BPS del interior del país, centros maternos infantiles o domicilio del paciente.



Cuando se comprueba que el pie se encuentra reducido y pronto para realizar la tenotomía, se prepara al usuario mediante exámenes de laboratorio, consulta con cardiólogo y E.C.G., consulta con anestesista y control pediátrico valorando en forma integral (rutina preoperatoria). Es importante tener el consentimiento de los padres para dicho acto quirúrgico; éste se provee en forma escrita por medio del formulario, avalado por el médico tratante para luego mantenerlo en la historia clínica del usuario.

En cada etapa se prepara a los padres en la evolución de la patología.

Cumplida la etapa de la tenotomía, se continúa con la última y definitiva, que es la de mantener el pie reducido por medio de las férulas de Denis Brown.

Estas férulas se utilizarán en cada usuario por el tiempo de 3 meses en forma continua; en esta primera etapa se mantiene colocada 23 horas al día, retirándola para realizar la higiene personal.

Y luego en una segunda etapa reduciendo su colocación durante la noche y las horas de siesta durante 4 años de evolución.

Los cuidados de enfermería en esta etapa también están basados en la educación, orientando a los padres en el uso continuo de las mismas para evitar recidivas, deterioro, extracción accidental o roturas. Se debe estar atento a los cambios en el niño basados en el crecimiento y el desarrollo, adecuando las férulas al tamaño del mismo. Este cambio se realiza mediante la solicitud de una nueva, que lo realiza el médico en el momento de la consulta y enfermería debe realizar el trámite administrativo con las coordinaciones a las ortopedias tercerizadas con los que se tiene convenio. La decisión del médico ortopedista de cuando terminar

su uso dependerá de la severidad y evolución de la deformidad, si no se logra reducir el pie con este método, se debe proceder a la reducción quirúrgica como última etapa. Debemos destacar que en nuestro servicio, los casos han sido mínimos; mayoritariamente los usuarios quirúrgicos coinciden con la detección tardía, de aquí se desprende la importancia del diagnóstico precoz.

Los antecedentes con respecto a las patologías congénitas familiares, como también el hecho de que hoy sea un niño o niña portadora de Pie Bot, se deben tener en cuenta que en el futuro sus hijos pueden nacer con la misma patología.

El futuro de un niño con pie bot tratado con este método, es la de tener un pie funcionalmente normal con mínimos efectos en su vida, con pequeñas diferencias, sin ningún problema más que lo estético; el pie puede ser un poco más pequeño que el normal, los músculos de la pantorrilla también, no hay diferencia en cuanto a la longitud de las extremidades. Pueden realizar todo tipo de actividades físicas, deportes y hacer una vida normal.

Plan de cuidados de enfermería en el niño con Pie Bot.

El primer contacto del niño y sus padres con el servicio es mediante la consulta de Enfermería. En ella se realiza una anamnesis completa, con datos filiatorios, antecedentes obstétricos, antecedentes del parto, antecedentes familiares y patologías asociadas del niño. Se interroga sobre quien derivó al niño al servicio y si hubo tratamiento previo.

Ya en conjunto con el médico, pedimos a los padres que desvistan al niño sobre la camilla y realizamos una valoración física general, valorando también el manejo de información que tienen los padres sobre la patología.

Lo que mayoritariamente encontramos son padres angustiados con un escaso manejo de información; por lo que se hace imprescindible establecer un vínculo fuerte entre los padres y el equipo.

Debemos recordar que la población que se atiende en el Departamento Médico Quirúrgico del BPS, proviene de todo el país, por lo tanto atendemos usuarios de diferente nivel socioeconómico, cultural, de zona urbana y rural.

Puesto que la mayor parte de la atención de estos niños se realiza en forma ambulatoria, la labor fundamental de enfermería se centra en estos casos en enseñar a la familia el cuidado y mantenimiento de dispositivos correctores seleccionados para el tratamiento. Además la familia debe comprender el objetivo, la función, la aplicación y la conservación de los dispositivos correctores, así como la importancia de su colaboración para conseguir el resultado

deseado.

Es muy importante la primera instancia con la familia, ya que ésta es clave para el resto del tratamiento, porque ese mismo día el niño se va a ir con su primer yeso colocado.

El plan de atención de enfermería es específico para cada niño; involucrando a su familia con el fin de lograr compromiso, participación y responsabilidad en el tratamiento. Para ello se debe utilizar un lenguaje sencillo y claro adecuado a la capacidad y comprensión de esos padres.

Hemos visto que en cuanto la familia y el propio paciente se interiorizan e involucran en el tratamiento, su evolución es la esperada.

El seguimiento de cada caso se realiza según el grado de deformidad del pie.

VALORACIÓN DE ENFERMERÍA.

Dentro de la valoración de enfermería se priorizarán los siguientes sistemas:

- Dimensión psicoemocional. Se tendrá en cuenta principalmente el entorno familiar, redes de apoyo, grado de comprensión de los padres sobre el tratamiento.
- Sistema tegumentario y músculo-esquelético. Se valorará el estado general de la piel, hidratación, presencia de lesiones, estado de higiene. Si el pie bot es unilateral o bilateral para así poder adecuar mejor el plan de atención.
- Sistema digestivo. Priorizando estado nutricional, curva de peso y talla.
- Sistema neurovascular. Valorar edemas, palidez, cianosis, pérdida de sensibilidad y pulsos periféricos.

Diagnósticos de enfermería

- Procesos familiares alterados relacionados con el nacimiento de un niño con una malformación (pie bot).
- Ansiedad relacionada con manejo escaso de información sobre la patología y el tratamiento.
- Preocupación por el desarrollo de su hijo



Objetivos

Promover el desarrollo del sentido de confianza

Apoyar a la familia

Promover la unión padre – hijo

Acciones de enfermería

- Valorar el grado de ansiedad de la familia y acompañar en el proceso.
- Promover que los padres comprendan el programa del tratamiento, la importancia del cambio de los yesos y el papel que deben desempeñar en la eficacia del mismo dado que es un tratamiento a largo plazo.
- Reforzar y aclarar las explicaciones e instrucciones del médico ortopedista; repetirla tantas veces como sea necesario adecuando el lenguaje y evaluando constantemente qué grado de esa información se va incorporando.
- Animar a la familia a que exprese sus preocupaciones.
- Dar a conocer que ante cualquier duda se dirijan a fuentes de información seguras.
- Fomentar la asistencia a las consultas programadas.
- Entregar material informativo sobre la patología, diagnóstico y tratamiento.

Resultados esperados.

- Los padres aceptan y comprenden la información otorgada.
- Buscan apoyo en el equipo de salud, evacuan dudas.
- Controlan la ansiedad.
- Participan en las consultas.
- Los padres aprenden a cuidar al lactante y muestran conductas de unión.

Diagnósticos de enfermería

- Limitación terapéutica de la movilidad debido a la colocación de yeso o férula.
 - Alteración del proceso normal de desarrollo relacionado a la inmovilización.
 - Riesgo potencial de alteración cutánea relacionado a la inmovilización, al yeso y a la férula

Objetivos

- Facilitar el desarrollo sensorial y motor (tacto, oído, vista, gusto y movimiento).
- Evitar complicaciones relacionadas con la inmovilización.
- Mantener la integridad cutánea.

Acciones de Enfermería

- Fomentar el desarrollo psicomotriz de acuerdo a la edad, por ejemplo sentarse sin apoyo, sostener el biberón, comer con los dedos, arrastrarse.
- Alentar la participación de todos los miembros de la familia en la estimulación.
- Proteger la piel cambiando de posición al niño con frecuencia.
- Inspeccionar la aparición de signos precoces de pérdida de la integridad cutánea.

- Favorecer una hidratación adecuada.
- Favorecer una buena nutrición (leche materna en los lactantes, alimentos ricos en proteínas e hipercalóricos, fraccionados y en atmósfera agradable en niños más grandes).
- Favorecer la eliminación urinaria, vigilando los ingresos y la eliminación.
- Favorecer las actividades normales para la edad.
- Mantener una alineación corporal fisiológica, e implementar ejercicios para la movilidad, incluyendo juegos.

Resultados esperados.

- El niño mantiene la integridad cutánea, patrones de eliminación, nutrición e hidratación normales.
- El niño mantiene una autonomía adecuada a su edad, interactúa con su familia y responde adecuadamente a los estímulos.
- No se presentan complicaciones relacionadas con la inmovilidad.
- Los miembros de la familia expresan verbalmente que comprenden las medidas de asistencia domiciliaria, los signos y síntomas de complicaciones y cuidados del seguimiento del tratamiento.

Diagnóstico de Enfermería

Riesgo potencial de lesión relacionado con el yeso o la férula.

Objetivo:

Prevenir la lesión física

Prevenir el deterioro circulatorio y neurológico provocado por el yeso o la férula

Acciones de Enfermería

- Vigilar el estado neurovascular (color, temperatura, relleno capilar, sensibilidad, movilidad) del miembro afectado.
- Enseñar el manejo del yeso: elevar las extremidades, cambios de posición, inmovilización, buscar irritación de la piel en los bordes del yeso. Cambiar al niño de postura con frecuencia (entregar protocolo de cuidados de yeso del servicio).
- Valorar y comunicar los signos y síntomas de las posibles complicaciones.

- Mantener la integridad del yeso.
- Favorecer un secado completo protegiendo los bordes del mismo, colocando almohadillas o rodillos.
- Aportar información a la familia de cómo adaptarse a la actual situación; ayudando a modificar la ropa, los dispositivos de apoyo y los medios de transporte.
- Enseñar como movilizar al niño y cómo colocarlo lo más cómodo posible.
- Se enseña a los padres como retirar el yeso, ya que en la próxima consulta, ellos mismos lo retirarán bajo la supervisión de la enfermera adiestrada.
- Asegurar el uso correcto de la férula (aportar información escrita).

Resultados esperados.

- El pie del niño se mantiene en la posición deseada ya sea con el yeso o la férula, sin ocurrencia de complicaciones.
- Se mantiene la integridad cutánea, hidratación y nutrición adecuadas.

También es responsabilidad de enfermería el seguimiento de los controles a realizar; basado en verificar que los padres se lleven por escrito y agendar la próxima consulta mediante el sistema informático de salud con el que cuenta el servicio; dichos registros en este sistema, colaboran en detectar el abandono o inasistencia a los controles; de suceder esto se implementa un seguimiento paralelo donde se realizan las comunicaciones pertinentes, ya sea a través de las sucursales del BPS del interior del país, centros maternos infantiles o domicilio del paciente.

Cuando se comprueba que el pie se encuentra reducido y pronto para realizar la tenotomía, se prepara al usuario mediante exámenes de laboratorio, consulta con cardiólogo y ECG., Consulta con anestesista y control pediátrico valorando en forma integral (rutina preoperatorio). Es importante tener el consentimiento de los padres para dicho acto quirúrgico; este se provee en forma escrita por medio del formulario, avalado por el médico tratante para luego mantenerlo en la historia clínica del usuario.

En cada etapa se prepara a los padres en la evolución de la

patología.

Como la tenotomía se realiza en un centro asistencial ajeno al servicio; el trabajo de enfermería dentro de las consultas preoperatorias se centra en vigilar que estén todas las rutinas preoperatorias en orden; y orientar a los padres en el manejo administrativo.

En este momento los padres ya se van con la fecha de control postoperatorio en el consultorio.

Cumplida la etapa de la tenotomía, se continua con la última y definitiva, que es la de mantener el pie reducido por medio de las férulas de Denis Brown.

Estas férulas se utilizarán en cada usuario por el tiempo de 3 meses en forma continua, en esta primera etapa se mantiene colocada 23 horas al día, retirándola para realizar la higiene personal.

Y luego en una segunda etapa reduciendo su colocación durante la noche y las horas de siesta durante 4 años de evolución.

Los cuidados de enfermería en esta etapa también están basados en la educación, orientando a los padres en el uso continuo de las mismas para evitar recidivas, deterioro, extracción accidental o roturas. Se debe estar atento a los cambios en el niño basados en el crecimiento y el desarrollo, adecuando las férulas al tamaño del mismo. Este cambio se realiza mediante la solicitud de una nueva, que lo realiza el médico en el momento de la consulta y enfermería debe realizar el trámite administrativo con las coordinaciones a las ortopedias tercerizadas con los que se tiene convenio. La decisión del médico ortopedista de cuando terminar su uso dependerá de la severidad y evolución de la deformidad, sino se logra reducir el pie con este método descrito anteriormente se debe proceder a la reducción quirúrgica como última etapa. Debemos destacar que en nuestro servicio, los casos han sido mínimos mayoritariamente los usuarios quirúrgicos coinciden con la detección tardía; de aquí se desprende la importancia del diagnóstico precoz.

LA TAREA PSICOLÓGICA

En el marco de la Policlínica de Ortopedia, la Psicología está integrada al equipo médico con la finalidad de ofrecer al niño y su familia una asistencia integral. De esta manera el paciente es considerado, no solo por su parte enferma, sino como un ser con diversos sentimientos, integrado a una familia con determinadas

características y situaciones de vida, en un contexto socio-económico y cultural.

Nos vamos a referir a la tarea que realizamos, con los niños que nacen con pie bot congénito y son tratados con la técnica de Ponseti.

Cuando nace un niño con pie bot congénito, la patología impacta en la familia de manera especial, de acuerdo a la estructura de la misma. Cada familia se hace cargo de forma diferente según las condiciones que presenten estabilidad afectiva de los padres, de que estén unidos o no, de las condiciones de vida, apoyos o ausencias de otros integrantes de la familia, experiencias previas con esta u otras patologías, etc.

Cada pareja espera recibir un hijo sano y durante el embarazo gesta una imagen que más tarde debe ser corregida con el hijo real que llega. En el caso del pie bot, la desviación que presentan los pies preocupa y surgen diversos sentimientos vinculados a la frustración, a la culpa. Me pasé sentada en mi trabajo todo el embarazo, la impotencia, el temor. Surgen fantasías de un daño mayor, muchos padres nos han planteado sus ideas en cuanto a que el niño no pueda caminar en el futuro o que se asocien otras patologías o deficiencias intelectuales. El bebé depende totalmente de sus padres y por lo tanto de la capacidad que tengan para abordar cualquier situación que lo involucre. Vive a su manera el estado general de los padres. Percibe la violencia, la inseguridad, el abandono y esto generan en él síntomas orgánicos que pueden ir desde el llanto, la apatía, hasta patologías más importantes. Por esta razón, la primera conducta que adoptamos cuando tomamos contacto con el caso, es preguntar a los padres cuanto saben sobre la patología de su hijo. Se brinda información sobre lo que significa el pie bot y sobre la posibilidad de que con un tratamiento ininterrumpido se pueda resolver para que el niño pueda llevar una vida normal.

El Método de Ponseti y nuestros niños

Hemos sido testigos de la introducción del Método de Ponseti en nuestro Servicio y en nuestro medio, lo que ha significado un cambio cualitativo en el tratamiento de los niños portadores de pie bot. Observamos que esta técnica que se aplica en etapas, no cruenta, si logra la adhesión al proceso de los padres lleva a resultados realmente positivos para el niño.

Nos integramos al apoyo y orientación del niño y sus padres en cada una de las fases del tratamiento antes mencionadas, siempre teniendo en cuenta que somos una parte más de un equipo multidisciplinario, con el que debemos coordinar la tarea para lograr transmitir un mensaje coherente y útil para los padres.

Habían hablado de distintas etapas del tratamiento que incluían

- ◆ Seis o siete yesos desde los primeros días de vida.
- ◆ Tenotomía percutánea del tendón de Aquiles
- ◆ Ultimo yeso durante tres semanas.
- ◆ Colocación de férulas de Denis Brown durante tres meses todo el día.
- ◆ Utilización de las férulas hasta los cuatro años, solo en la noche.

Nuestra tarea comienza captando a estos pacientes en su primera fase de tratamiento. A través de los registros y especialmente en la toma de contacto con los niños y los padres que asisten a la consulta médica o en Sala de Yesos, el día destinado a la colocación y cambio de los mismos, vamos armando una agenda de asistencia para este grupo.

En Psicología Médica nuestro trabajo debe ser realizado donde se necesita que estemos, no siempre en un contexto fijo, planificado de ante mano. Hay una disponibilidad que es importante ofrecer, para ir hacia el paciente cuando consideramos que puede necesitar apoyo. Es una especialidad que nos impulsa activamente a actuar en situaciones de crisis, de riesgo físico o afectivo del paciente o cuando, como en este caso se requiere el sostén y seguimiento para obtener un buen curso del tratamiento y logro exitoso de resultados.

Por eso los primeros contactos con el paciente y su familia se desarrollan en la sala de espera, la Sala de Yesos o en la consulta médica. Allí comenzamos a observar el vínculo de los padres con el bebé, las posibilidades de contenerlo o no, las primeras manifestaciones en cuanto al tratamiento. Nos presentamos, ofrecemos orientación y apoyo y vemos que el interés por recibir contención es total. Establecemos con los padres días de consulta que coincidan con los estipulados de cambio de yesos, ofreciendo

en el momento un espacio para dialogar si detectamos una situación que preocupa.

En Sala de Yesos se acompaña a los padres y se valoriza su desempeño. La autoestima elevada en los padres es importante ya que es un tratamiento que depende de la presencia positiva de ellos y deben creer en sus posibilidades. Vamos también estableciendo un vínculo con el bebé ya que nos va conociendo en este período.

La coordinación con el médico tratante, el personal de enfermería y el técnico de yesos es muy importante para nosotros ya que vamos estableciendo pautas comunes que se transmitirán mejor a los padres

En las consultas que sostenemos con los padres y el niño investigamos la situación de la familia, nivel de conocimiento en cuanto a la patología del bebé y tratamiento que realiza. Se brinda apoyo e información y se forman redes familiares y sociales para aquellos padres a veces muy jóvenes o con poca capacidad afectiva para el manejo del niño.

En los casos que se plantea la necesidad de realizar la Tenotomía percutánea trabajamos en psicoprofilaxis quirúrgica. Esta es una técnica que intenta minimizar al máximo los niveles de ansiedad del niño y sus padres a través de la información y la contención. En este caso en que el paciente es un bebé, el buen manejo que hagan los padres y el vínculo que podamos establecer con él es importante para el tránsito por las diferentes etapas de tratamiento. Durante la internación y luego en block quirúrgico propiciamos el encuentro positivo del bebé con sus padres en ese nuevo ámbito y la buena resolución del proceso de la cirugía. En general el bebé entra a block quirúrgico en nuestros brazos lo que tranquiliza a los padres. Acompañamos en Sala de Recuperación al niño y participamos del momento en que el médico luego de la cirugía, da el informe a los padres. En algunas ocasiones es importante reiterar o explicar más tarde lo que se les planteó y dejarles claro el día de la primera consulta en policlínica. Los padres en situaciones de estrés pueden olvidar detalles importantes. Resolver elementos prácticos con los padres puede ser una forma de evitar futuros problemas que preocupen y distraigan de objetivos más importantes.

El encuentro se da ahora en una nueva etapa del tratamiento, los padres llegan con su hijo a policlínica después de tres semanas de yeso, luego de la Tenotomía. Se realiza el control post-quirúrgico. Interrogamos en cuanto al tránsito por ese período y explicamos nuevamente lo que sucederá de aquí en más. Nos referimos a la colocación de la férula de Denis Brown que se realizará luego de extraído el yeso, en la consulta médica y con la asistencia del personal de enfermería. La adaptación a la férula puede ser difícil para el niño y sus padres y ya vimos la importancia que tiene para completar el tratamiento con éxito. Se reitera el objetivo que se persigue y si vemos que los padres no logran colocarla adecuadamente entonces buscamos establecer redes familiares y sociales que apoyen con esta finalidad.

Más tarde y por último, la férula se coloca solo para dormir durante 4 años. En esta etapa es importante mantener el control periódico del niño y su familia, lo que no siempre es fácil y hay que buscar nuevas estrategias para lograrlo. Recuerdo el caso de un bebé que había transitado bien todas las etapas y se resistía a dormir con las férulas. Los padres le daban algunas licencias al niño y seguían intentándolo en otros momentos. Conocíamos a la abuela, que acompañaba siempre a estos padres y era comerciante de la zona. Fuimos a hablar con ella. Le explicamos la importancia de que concluyeran el tratamiento con este método no cruento, que el niño lograría adaptarse finalmente si los padres se mostraban firmes y lograban que la férula formara parte de una rutina. La abuela cumplió un rol fundamental y en poco tiempo el bebé retomó el uso de la férula nocturna.

El tránsito exitoso por este tratamiento tan valioso para nuestros niños con pie bot congénito, depende del buen funcionamiento de un equipo multidisciplinario que lo impulse y de la capacidad de los padres o responsables del niño de llevarlo adelante. Hemos trabajado con niños que han llegado con pies no tratados y que han requerido de cirugías importantes y tratamientos largos. También hemos asistido a los que han recibido la técnica tradicional de asistencia al pie bot. El Método de Ponseti introduce una nueva visión del pie y sus posibilidades y le ofrece una oportunidad al niño y su familia de participar junto a un equipo de técnicos, de un proceso de tratamiento que permite la evolución del pie hacia una morfología y función que posibilita una vida normal.

EN SÍNTESIS

- Para la rehabilitación y tratamiento del Pie Bot comprobamos que el método del doctor Ponseti debe ser el de primera elección; logrando un pie móvil, con un apoyo plantígrado y con una función normal.
- Disminución notoria del número de cirugías correctivas.
- Método sencillo, económico, y accesible aplicado por manos expertas, que debe ser realizado de forma inmediata al nacimiento, en la primera semana de vida.
- El compromiso, responsabilidad y actividad del equipo interdisciplinario en la aplicación del método de Ponseti, lleva a demostrar la efectividad y rehabilitación del niño.
- La toma de conciencia de los padres y familia en la colaboración y compromiso en el cumplimiento del tratamiento, evita recidivas y lo que es más importante, la cirugía correctiva.
- Se destaca el vínculo que surge de la relación usuario-familia y Licenciada en Psicología, que positiviza el seguimiento y cumplimiento del tratamiento.
- El modelo de trabajo basado en la participación de las diferentes disciplinas, permite tener una visión holística del usuario en su proceso de salud- enfermedad, para mejorar la calidad asistencial.
- Relevamos la importancia de la Licenciada en Enfermería como integrante imprescindible dentro del equipo multidisciplinario y pilar fundamental dentro del mismo; desde la aplicación del Proceso de Atención de Enfermería (PAE) para lograr un adecuado tratamiento y una óptima rehabilitación de este niño.
- Destacamos la aplicación en este servicio de la Consulta en Enfermería; instancia fundamental para el acercamiento con el paciente y su familia.

BIBLIOGRAFIA

El Manual Merck. 1994. Novena edición.

FIORINI, H. 1973. *El concepto de foco*. En: *Estructuras y abordajes en psicoterapias psicoanalíticas*. Buenos Aires: Nueva Visión.

FIORINI, H. 1987. *El campo teórico y clínico de las psicoterapias psicoanalíticas*. Buenos Aires: Tekné.

HERNANDEZ DE CANALES, F.; LUZ, E.; PINEDA, E. 1994. 2da. Ed. *Metodología de la investigación. Manual para el desarrollo del personal de la salud*. Washington: Organización Panamericana de la Salud.

Revista Global Help. 2004. *Pie zambo: el método de Ponseti*.

Revista rol de enfermería. *Consulta de enfermería en atención primaria de salud*. N° 100.

SCHIMCHAK, M.; CUNEO, A.; KARSACLIAN, M; PEREZ, M.E.; FERNANDEZ, A; CAGNOLI, A. 2001. *Ortopedia y Traumatología Pediátrica*. Montevideo: AEM.

WHALEY.; WONG. 1995. *Enfermería pediátrica*. Cuarta edición. Madrid.

| CAPÍTULO 9

ROL DE ENFERMERÍA EN EL CUIDADO DE USUARIOS CON PATOLOGÍA CONGÉNITA.

Carmen Camacho

Daniela Landaberry

Teresa López



Cuando va a nacer un niño, los padres esperan un hijo sano y durante el embarazo se gesta una imagen...

El nacimiento de un niño malformado es un suceso muy angustiante para los padres y la familia en general. Los padres están alterados y conmocionados y quieren saber la razón. Existen diferentes tipos de malformaciones congénitas; las pequeñas que solo afectan lo estético y las imposibilitantes que requieren de un tratamiento largo de rehabilitación. Las asociaciones de malformaciones sistémicas conforman un síndrome, y de éste se conocerá el tipo de discapacidad que se presentará. Debemos de tener en cuenta que para la familia sea cual sea la situación del niño/a con discapacidad, su problema es prioritario. Cada caso será tratado como único y especial.

La enfermería es una profesión con un cuerpo propio de conocimientos científicos. Considera al individuo como un todo funcional. El proceso de atención de enfermería en sus cuatro etapas -valoración, diagnóstico, elaboración del plan de acción y evaluación-

fundamenta la práctica de la profesión. La enfermera es pilar fundamental en el apoyo a las familias que tienen niños/as con malformaciones congénitas.

Para continental a las mismas, se debe conocer el diagnóstico de la enfermedad, el proceso y el pronóstico de la malformación, discapacidad, alteración, deficiencia o minusvalía.

Objetivo general: Fomentar la interacción del niño/a y adolescente con su familia, medio y comunidad; para lograr el mejor estado de salud desarrollando sus capacidades.

Objetivos específicos:

- ◆ Promover y coordinar acciones tendientes a apoyar el proceso de integración social de los niños y adolescentes con discapacidad, para que puedan participar de la vida en común, de acuerdo a sus capacidades.
- ◆ Educar, comprender y respetar la incapacidad fortaleciendo los sentimientos y actitudes de igualdad.

La Consulta de Enfermería es el primer encuentro con el niño y la familia, donde se realiza la recolección de datos anamnésticos, entrevista, observación y valoración y a partir del cual se elaboran los diagnósticos de Enfermería según las necesidades detectadas, con su respectivo plan de acción.

Nuestra tarea comienza captando a estos niños a través de las derivaciones de otros servicios, los registros, en sala de espera y en la consulta de enfermería. La consulta de enfermería realizada con el niño y la familia, es el ámbito donde se integran las actividades de:

- promoción
- prevención
- asistencia
- curación
- rehabilitación

Acciones de Enfermería.

En el tratamiento de rehabilitación de este tipo de usuarios, las acciones comienzan desde que se tiene el primer contacto en la consulta de enfermería.

Las mismas están enfocadas a prevenir las complicaciones, a promover y educar al niño y su familia, a adquirir independencia y mantenerla y a facilitar su integración al medio social del cual es

partícipe.

Están dirigidas tanto hacia la situación problema como a la causa. Teniendo como fin el control, reducción y eliminación de la misma, para lograr que las actividades sean eficaces.

Debemos tener en cuenta en la elaboración del plan de acción, la pertenencia del niño a una familia y a una comunidad de la cual es integrante.

Es pilar fundamental en este proceso, la participación activa del usuario en su rehabilitación.

Los objetivos estarán basados en sus capacidades y en el desarrollo de las mismas.

Las acciones definidas para cada usuario con algún tipo de limitación discapacitante, requiere de juicio crítico, clínico y de conocimientos para controlar la evolución del proceso rehabilitatorio.

Además, para detectar las situaciones que escapan a la profesión y poder delegarlas a otros profesionales del equipo multidisciplinario.

RELACIONADAS A LOS DIAGNOSTICOS MÁS FRECUENTES

- Disminuir el grado de ansiedad de la familia y acompañarla en el proceso.
- Promover que los padres comprendan el cumplimiento y seguimiento del tratamiento, y el papel que deben desempeñar en la eficacia de la rehabilitación, dado que es a largo plazo en la mayoría de los casos.
- Animar a la familia a que exprese sus preocupaciones.
- Dar a conocer que ante cualquier duda se dirijan a fuentes de información seguras.
- Fomentar la asistencia a la consulta programada.
- Entregar material informativo sobre la patología, diagnóstico y tratamiento.
- Mantener un ambiente adecuado para la realización de los procedimientos requeridos en cada niño y adolescente.

Dar información y repetirla tantas veces como sea necesario con respecto al tratamiento de rehabilitación, adecuando el lenguaje y evaluando constantemente el impacto de la información.

- No dar falsas expectativas.
- Dejar en claro que ninguno de los progenitores tiene la culpa de lo que le pasa a su hijo.
- Valorar el grado de ansiedad y negación que sufre la familia (si es que se encuentra en la etapa inicial).

- Acompañar a la familia en el proceso.
- Proporcionar oportunidades para que la familia se adapte al problema.
- Prevenir la reacción habitual de pena por la pérdida del hijo "perfecto".
- Explorar los sentimientos de la familia respecto al niño y su capacidad de superar el problema.

Orientar a la familia sobre las instituciones y grupos de apoyo a los que se puede dirigir.

- Promover grupos de padres.
- Vigilar la evolución en conjunto con el equipo.
- Favorecer el desarrollo y capacidades apropiadas para la edad del niño
- Ayudar a la familia a entender las implicancias de los tratamientos, ventajas y limitaciones
- Reforzar información.
- Transmitir una actitud de comprensión, cuidado y aceptación.
- Evitar las actitudes intrusas.
- Mantener una comunicación abierta con el niño y/o adolescente.
- Relacionarse con él, adecuándose a su nivel de comprensión.
- Fomentar la expresión verbal de los sentimientos y las percepciones del niño, en especial los relacionados con "el ser diferente"

Explorar que siente en relación con su enfermedad y sus implicaciones, el estrés, las limitaciones físicas, la dificultad para competir, las relaciones con los compañeros, la imagen de si mismo.

- Animarle a hablar sobre lo que cree que los demás piensan de su enfermedad.
- Aclarar los errores del niño.
- Ayudarle a identificar aspectos positivos. y a crearse objetivos realistas.
- Favorecer la adaptación al trastorno y sus efectos.
- FOMENTAR LA MAXIMA INDEPENDENCIA, REFORZANDO SU AUTOESTIMA.
- Promover encuentros con niños con iguales situaciones que se hayan adaptado positivamente a ella.

La licenciada en enfermería participa en conjunto con el resto del equipo multidisciplinario.

- Cada disciplina, aplica sus actividades manteniendo y

fomentando el trabajo grupal para lograr el objetivo en común.

- Una rehabilitación exitosa depende del buen funcionamiento de un equipo multidisciplinario que lo impulse.
- Los miembros del equipo representan diversas especialidades y cada uno hace su contribución, que es única.

ACCIONES COMPLEMENTARIAS AL PROCESO

- Realizar seguimiento y control de asiduidad a las consultas en coordinación con las UDAI (ex sucursales) en el interior, centros maternos infantiles, MSP, Servicios de apoyo de la comunidad.
- Realizar registro informático de cada caso y agendar las próximas consultas.
- Mantener el stock de materiales, instrumentos e insumos necesarios para realizar el procedimiento.

CARACTERISTICAS QUE REUNE EL PROFESIONAL DE ENFERMERIA

- Tiene convencimiento de que es un recurso en el proceso de rehabilitación.
- Sabe trabajar en equipo en forma real, reconoce y respeta a cada miembro del mismo.
- Delega funciones en forma responsable, estructurada y controlada, teniendo en cuenta las características del grupo o persona a la que se le delega.

Desarrolla las habilidades para escuchar al niño/a adolescente y familia para poder brindar apoyo emocional durante el proceso de rehabilitación.

- Se mantiene actualizado en los aspectos que intervienen en el proceso de rehabilitación.
- Se familiariza con las situaciones problemas del usuario, familia y comunidad con la cual trabaja y establece nexos reales, con el fin de orientar su acción a la interacción adecuada de todas las partes.

CONCLUSIONES

- ❖ El compromiso, la responsabilidad y actividad del equipo multidisciplinario lleva a demostrar la efectividad en la rehabilitación del niño.
- ❖ La toma de conciencia y colaboración de los padres y la familia favorece una adecuada rehabilitación.
- ❖ Relevamos el rol de la Licenciada en Enfermería, pilar fundamental desde la aplicación del PAE para lograr un adecuado tratamiento y rehabilitación.
- ❖ La atención a esta población es en el momento un desafío para las políticas sociales, dar respuesta a este desafío dependerá de la calidad la equidad y la viabilidad de la protección social.

| CAPÍTULO 10

INTERVENCIÓN DE LAS DIFERENTES DISCIPLINAS EN EL PROCESO DE REHABILITACIÓN DE PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS.

Edy Mara Arosteguy.

La Organización Mundial de la Salud (OMS, 1964) define a la **SALUD** como "el completo estado de bienestar físico, psíquico y social de las personas y no meramente la ausencia de enfermedad o debilidad". Esta concepción de salud abarca las diferentes dimensiones que componen a la persona en un todo.

La **DISCAPACIDAD** refleja las restricciones del rendimiento funcional y de la actividad de un individuo debido a cualquier deficiencia. Correspondiendo a este concepto de salud, la discapacidad puede entenderse como una alteración del funcionamiento de alguno de estos niveles que componen el término salud (físico, psíquico y/o social).

En medicina, **Rehabilitación** es el conjunto de procedimientos médicos, psicológicos y sociales dirigidos a ayudar a una persona a alcanzar el más completo potencial en las diferentes áreas: física, psicológica, social, laboral, educacional, las cuales sean compatibles con su deficiencia fisiológica o anatómica y con las limitaciones medioambientales, intentando restablecer o restaurar la salud.

Cuando pensamos en la rehabilitación de una persona con discapacidad, en donde todos los niveles están afectados, confluyen diversos factores y todos deben ser considerados. Es imposible pensarlo desde una sola disciplina, por lo cual es indispensable un **abordaje bio-psico-social**. Solo se logra este abordaje de la **persona como un todo**, a través del trabajo en **equipos multi e interdisciplinarios**, en donde cada una de las disciplinas, sin perder su especificidad, cumplen un papel muy importante de intercambios, en función del beneficio que se le pueda proporcionar, para mejorar su calidad de vida.

Desde nuestro rol en este abordaje integral, el **Psicólogo** es un **referente** importante, el cual actúa (muchas veces) como interlocutor entre el paciente, la familia y el equipo médico.

El nacimiento de un **niño malformado** (con una discapacidad visible o no visible) desencadena una profunda crisis familiar. Esta crisis se caracteriza principalmente por una ruptura abrupta de todas las ilusiones de los padres sobre la llegada del "bebe perfecto". Lo cual produce un gran "shock" que conlleva a transitar un largo proceso de duelo: "duelo por el hijo sano que no pudo ser".

Este proceso requiere en general la continuidad de la intervención terapéutica, por su complejidad. Para transitar y elaborar los diferentes momentos que puedan ir surgiendo en los padres como: el dolor intenso, la angustia, las broncas, la desazón, el miedo, la ansiedad, el aislamiento. La vergüenza, la desesperación, la tristeza, la autocompasión, la culpa, para la necesidad de desmitificar el nefasto futuro que se instaura frente al anuncio médico, o en otras situaciones, la negación del mismo.

Es necesario el apoyo y la orientación a nivel individual, inicialmente con la madre, pero también con el padre y de ser necesario con otros integrantes de la familia como hermanos, abuelos, etc. La salida de este momento de crisis, el cual es reactivo a la situación que transita, dependerá de los recursos psíquicos de cada uno de los integrantes de la pareja, de sus propias historias como padres por separado y en conjunto.

Este proceso de elaboración del duelo es difícil, pero necesario para que estos padres, en esta familia que es **única**, no permanezcan paralizados, por que el niño necesita ser aceptado tal cual es, con sus limitaciones cualesquiera que estas sean, solo así, logran formar parte de este equipo (salud - familia - educación) para que tenga mejores oportunidades y así puedan desarrollar y contribuir en un crecimiento adecuado.

El niño discapacitado crece según los mismos patrones y tiene las mismas necesidades que los demás niños. Si bien su crecimiento puede ser más lento en algunas áreas y sus necesidades mayores en otras, las metas hacia las que apuntamos siempre son las mismas; ayudarles a alcanzar todo su potencial, sin considerar la lentitud de su progreso, donde cada logro pueda ser motivo para obtener éxitos mayores.

Dentro del **Equipo de Salud**, la tarea **Psicológica**, está concebida como un apoyo para la rehabilitación, a través de los

diferentes abordajes; ya sea el **diagnóstico**, donde se utiliza la evaluación de tipo psicométrico (administración de test), los cuales varían de acuerdo a la edad del niño y/o en **orientación, seguimiento terapéutico y psicoprofilaxis quirúrgica** cuando la situación lo requiere.

En la atención individual, la entrevista como técnica, apoyado por la evaluación psicométrica, nos permite acceder al conocimiento del "lenguaje familiar", desde donde se buscan estrategias a seguir de acuerdo a los cambios que se deban realizar, dependiendo del o los síntomas que vayan surgiendo.

Los **aspectos emocionales juegan un papel preponderante** en los niños con discapacidad, los cuales requieren de un trabajo y una atención diferente, porque sus realidades son diferentes a la del resto de sus pares, así surge: el oposicionismo, la negación a los tratamientos, la poca adherencia a los mismos, el llanto, algunas veces como beneficio de la enfermedad y así lograr sus propósitos pero otros como muestra de dolor no solo orgánico. La agresividad con el entorno y con ellos mismos, la dificultad en los vínculos, en la integración, en la socialización, el miedo al rechazo, etc.

En el entorno familiar también hay que trabajar aspectos que no contribuyen al desarrollo de ese niño que nació con un handicap tan especial, como la sobreprotección excesiva, la falta de límites, la dificultad de la aceptación de la patología y de los pronósticos. El valor de la mirada, es otro aspecto esencial, la de esos padres hacia su niño, pero también la mirada del mundo circundante, desde que lugar se hace y como afecta a cada uno de los integrantes de esa familia. Sumado a las dificultades que se presentan de inserciones escolares, liceales y de recursos de acuerdo al grado de discapacidad que se tenga.

El modelo de **rehabilitación integral** promueve entonces el lograr niveles adecuados de independencia física y de las habilidades funcionales (alimentación, vestido, higiene, etc.) de la persona portadora de discapacidad, como también su ajuste psicológico, educativo y social

Es en esta línea en donde al trabajar con niños y con discapacidad, es necesario y fundamental hacerlo paralelamente con la familia, con todo el equipo de salud y con el área educacional, incluimos dentro del seguimiento que se realiza a un integrante más,



las **TICs (Tecnologías de la Información y la Comunicación)**, las cuales consideramos que no pueden quedar al margen en esta era de la revolución tecnológica.

En el mundo tecnológico, no existe la discapacidad, por lo cual nos abocamos a la estimulación del uso de las TICs, las cuales deben adaptarse a las necesidades de cada una de las personas con discapacidad, independientemente de sus condiciones físicas, intelectuales o sensoriales. En muchas situaciones (las más severas y complejas) es necesario el uso de rampas digitales* (Assitive Technology) para alcanzar nuestro objetivo.

Fuera del modelo de atención psicológico convencional, esta introducción de las TICs nos permite optimizar todos los recursos, en una concepción de ver en una persona, no solo la discapacidad, sino también las capacidades y cualidades que posee, brindándole herramientas que le permitan desarrollarlas.

Desde el año 2008 se suma a nuestro trabajo un **Área de atención de apoyo y asesoramiento en TICs**, siendo el único lugar en donde desde un ámbito de la salud, se brinda este beneficio para todos los pacientes que lo requieran, sin importar la patología. Los requisitos necesarios son que exista un grado de comprensión mínimo y que tengan por lo menos un movimiento, sin importar cual sea (pie, cabeza, mano, codo, etc.)

Impulsamos y propulsamos el uso de las **ayudas técnicas** a través de: un diagnóstico de recursos, una evaluación del posicionamiento (en conjunto con fisioterapeuta), para realizar una valoración de las posibilidades y potencialidades de ese paciente en particular, que nos permitan realizar una adecuada selección de software y periféricos para su acceso al uso de la computadora e Internet, en igualdad de condiciones, para así lograr utilizar las mismas herramientas que el resto de los niños. Como por ejemplo en este momento el uso de las OLPC (XO) en los diferentes ámbitos.

Encontrar en la tecnología herramientas que cubran las necesidades de un niño, o adolescente en particular, no siempre es sencillo y rápido, pero cuando logramos nuestro propósito, es un factor motivacional muy importante, mejora la autoestima, abre un espectro esperanzador y ubica a ese niño en un lugar de igualdad con sus pares, en el área educacional, social, en lo

recreativo y en lo laboral, sin importar la limitación.

En la familia se produce un movimiento importante de inclusión, donde intervienen los padres, los hermanos, los tíos, etc., por un motivo no propio de la discapacidad, que no los excluye, sino porque es una realidad cotidiana, que los une en un proyecto común de actualidad y futuro. Todo el material (software) que usamos como "apoyo" es gratuito, lo cual favorece a un mayor acceso.

El objetivo es ayudar a vencer dificultades y a potenciar el desarrollo cognitivo, fomentar las conductas de independencia y en los casos más severos ser un elemento más por el ocio y la dispersión **participativa**, lo cual parece ser tan elemental y a veces es tan difícil y complicado en estos niños.

Todo nuestro trabajo desde las diferentes disciplinas, incide en un deseo de proporcionar mejoras en la **calidad de vida** de niños con discapacidad que reciben atención en nuestro servicio.

**"NO IMPORTA QUE TAN HERMOSAS O NOBLES SEAN LAS
SENDAS AJENAS, TU TIENES NECESIDAD DE TU PROPIA
LUZ, ABRE TU PROPIO CAMINO, FABRICA TU PROPIA
LÁMPARA" ****

Bibliografía.

- CASTILLA, A.; DÍAZ, J.A. 1987. *Ocio, trabajo y nuevas tecnologías*. Madrid: Fundesco
- FAVA VIZZIELLO, G.; ZORZI, C.; BOTTOS, M. (comp.) 1993. *Los hijos de las máquinas*. Buenos Aires: Nueva Visión.
- GONZALEZ MAS, R. 1996. *Rehabilitación Médica*. Madrid: Inerso.
- JEMMET, P. ; REYNAUD, M.; CONSOLI, S. 1993. *Psicología Médica*. Barcelona: Masson.
- KLAUS, M.; KENNEL, J. 1978. *Relación madre-hijo*. Buenos Aires Panamericana.
- LEVY, J. 1993. *El bebe con discapacidades*. Barcelona: Paidós.
- MANNONI, M. 1984. *El niño retardado y su madre*. Buenos Aires. Paidós.
- SANCHEZ MONTOYA, R. 1997. *Ordenador y Discapacidad*. Madrid: Cepe, S.L.
- SANCHEZ, R. 1992. *El ordenador amigo. Nuevas tecnologías de la información y comunicación en educación especial*. Andalucía: Consejería de Educación y Ciencia.

** Frase de cierre en el trabajo realizado con la primera paciente (adolescente parapléjica) que incluimos el abordaje con las TICs, la cual falleció de una forma digna en el 2008, con un proyecto de vida.

| CAPÍTULO 11

11.1 FIBROSIS QUÍSTICA: ENFOQUE INTEGRAL DE ENFERMERÍA

Annalet Viera

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad compleja que requiere ser tratada con un enfoque integral. Por ese motivo, es esencial que la atención del usuario portador de esta patología, se realice en un servicio donde exista un grupo de profesionales referentes en el tema, formados y con experiencia, lo cual redundará en una evolución óptima del portador de FQ, logrando así una mejor calidad de vida.

La fibrosis quística está causada por mutaciones del gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística. Esto ocasiona la disfunción de la proteína CFTR de la membrana apical que regula el transporte de cloro y sodio en las células epiteliales secretoras, causando concentraciones anómalas de iones a ambos lados de las membranas apicales de estas células. Las consecuencias clínicas incluyen una enfermedad multisistémica caracterizada por un daño pulmonar progresivo que causa insuficiencia respiratoria, disfunción pancreática, enfermedad hepática que puede progresar a cirrosis, problemas de motilidad intestinal y electrolitos elevados en el sudor. Prácticamente todos los varones con FQ son estériles debido a la atresia o ausencia completa del conducto deferente.

Por tratarse de una enfermedad de gran complejidad, el usuario portador de esta patología debe estar tratado por un equipo interdisciplinario, que según lo estipulado a nivel internacional (Consenso Europeo), debe estar integrado por miembros especialistas: pediatras, neumólogos de niños y adultos, gastroenterólogos de niños y adultos, químico, microbiólogo, licenciada en enfermería, auxiliares de enfermería, fisioterapeutas respiratorios, nutricionista, psicólogos y asistentes sociales. Además debe contar con otros especialistas (urólogos, psiquiatras, cirujanos, endocrinólogos, genetista, otorrinolaringólogo, cardiólogo, etc.) para consultar en caso de complicaciones.

En cuanto a Enfermería, el/la especialista en FQ tiene responsabilidades con los usuarios, sus familias y con el equipo de salud. La función del personal de enfermería especialista debe desarrollarse para cumplir las necesidades de la población con FQ. El personal de enfermería especialista en FQ debe implicarse en ciertos momentos clave de la vida del usuario y sus familiares; en el diagnóstico, en la planificación de la transición de la atención pediátrica a la de adulto, en los cuidados paliativos en la etapa terminal, entre otros. La fibrosis quística es una enfermedad de difícil manejo tanto para quien la padece, como para el equipo de FQ.

El bienestar y satisfacción del usuario son un objetivo particular del cuidado de enfermería, que se logra a través de su función como educador, cuidador y consejero.

De acuerdo a las estadísticas internacionales, 1 de cada 3000 a 4000 recién nacidos padecen de fibrosis quística. De acuerdo a esto, en Uruguay deberían existir alrededor de 300 personas con FQ. A partir de 1999 se lleva un Registro Uruguayo de FQ, que indica que hay un tercio de lo esperado, por lo cual se considera que existe un subdiagnóstico de la enfermedad.

En nuestro país existe la Asociación Honoraria de lucha contra la Fibrosis Quística, asociación civil sin fines de lucro, creada por padres y afectados, cuyos objetivos son lograr difundir aún más información sobre la enfermedad y crear el Primer Centro Especializado en FQ en el país.

El 21 de marzo de 2007 el Ministerio de Salud Pública aprobó la Ordenanza Nº 213 que establece la obligatoriedad de la aplicación del *"Protocolo de atención para pacientes portadores de Fibrosis Quística"*.

A través del Decreto 191/08, se reglamentó la internación domiciliaria, estableciéndose que debe ser sin costo para el usuario, tanto para usuarios agudos o crónicos, niños o adultos, las 24 horas del día, los 365 días del año.

Al tratarse de una patología crónica discapacitante, los portadores están amparados por la Ley 16.095. En tal sentido, los mayores de 18 años pueden ingresar al FONASA.

El Poder Ejecutivo decretó el día 4 de setiembre como "Día de la Prevención y Control de la Fibrosis Quística en el Uruguay".

Los portadores de FQ presentan una importante morbimortalidad, relacionada con la afectación pulmonar y sus complicaciones, que son responsables del 95% de los fallecimientos. A nivel de las vías respiratorias altas suelen presentar sinusitis y pólipos nasales; a nivel de las vías respiratorias bajas, suelen presentar bronquiolitis (en los lactantes), asma bronquial en el caso de preescolares y escolares, y neumonías a repetición o bronquitis crónica progresiva en los adolescentes.

Las manifestaciones clínicas gastrointestinales están relacionadas con el grado de afectación del páncreas fundamentalmente. Los síntomas más destacados son diarrea (esteatorrea), retraso del crecimiento y desnutrición.

En cuanto a las manifestaciones génitourinarias, los varones con FQ presentan anomalías anatómicas en su aparato reproductor. Los testículos con cierta frecuencia son de menor tamaño o se encuentran en una situación anormal (criptorquídea). Pueden presentar ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes o están atróficos. Se observa así mismo, ausencia o atrofia del cuerpo y de la cola del epidídimo. En un importante número de casos, existe una atrofia de las vesículas seminales.

Los varones FQ presentan en un 95-98% de los casos una azoospermia obstructiva, por lo tanto son estériles.

A nivel de la piel, el lactante con FQ presenta un sabor salado que es debido al aumento en la concentración de sal en el sudor.

Para abordar las complejas repercusiones en la vida de la persona afectada y su entorno, es necesario plantear una serie de frentes de actuación en los sistemas afectados.

Es necesario tener presente que los afectados por FQ constituyen un grupo mayoritariamente constituido por niños, niñas y adolescentes, cuya existencia transcurre de manera significativa en las esferas del sistema educativo, por lo que constituye otro frente a trabajar.

Antibioticoterapia, fisioterapia y nutrición son los tres pilares básicos del tratamiento en FQ.

Para el profesional de enfermería, elaborar un programa dirigido a niños, niñas y adolescentes portadores de una patología crónica como la FQ, conlleva una gran responsabilidad por el hecho de orientar el cuidado y trascender a éste, basado en las necesidades reales de los usuarios.

En base a los pilares básicos del tratamiento, los objetivos del personal de enfermería van a estar enfocados a alcanzar y

conservar la nutrición adecuada que permita el crecimiento y desarrollo del niño, prevenir las infecciones pulmonares y mejorar la función respiratoria, así como fomentar la participación de la familia y el entorno en el aprendizaje de los cuidados y atención del niño, niña y adolescente.

Bibliografía

Benguigui, Y. 1997. Infecciones Respiratorias. Fundamentos técnicos de las estrategias de control. Washington DC.

Iyer Patricia W; Taptich Bárbara J; Bernoch- Losey Donna. Proceso de Enfermería y Diagnósticos de Enfermería. Nueva Editorial Interamericana S.A. 1996.10.165.

Queiruga, G.; Lemes, A.; Ferolla, C.; Machado, M.; Queijo, C.; Garlo, P.; Parallada, G. 2010. PESQUISA NEONATAL: lo que puede prevenir una gota de sangre. Montevideo: BPS, Centro de Estudios en Seguridad Social, Salud y Administración.

MSP. 2007. *Ordenanza N° 213*. [on line] consultado el 15 de agosto de 2011. Disponible en: http://www.msp.gub.uy/noticia_1068_1.html

MSP. 2006. Protocolo de atención para pacientes portadores de Fibrosis Quística. Montevideo: MSP.

| CAPÍTULO 11

11.2 FIBROSIS QUÍSTICA DEL ADULTO: ENFOQUE GASTROENTEROLÓGICO Y NUTRICIONAL

Gabriela Parallada

DEFINICIÓN

La FQ (fibrosis quística) es una enfermedad genética, degenerativa, en la que la insuficiencia respiratoria y pancreática ocurren asociadas a un transporte anómalo de cloro mediado por una proteína defectuosa, la CFTR o proteína transportadora de transmembrana. La misma ha sido identificada, además de pulmón y páncreas, a nivel de las criptas intestinales y en las células de los conductos biliares.

INTRODUCCIÓN

La FQ es una enfermedad muy compleja que afecta a las glándulas exócrinas, manifestándose bajo una gran variabilidad de síntomas, derivado esto de la variabilidad genotípica de la misma. Esta variabilidad clínica ha condicionado los estudios de prevalencia ya que las formas atípicas dificultan el diagnóstico. A pesar de ello, el clonaje de la CFTR (por su nombre en inglés: *cystic fibrosis transmembrane regulator protein*) y los estudios genéticos han permitido reducir tanto el número de falsos positivos como de negativos.

La esperanza de vida se ha incrementado notablemente gracias a un mejor conocimiento de la fisiopatología de esta enfermedad y al tratamiento multidisciplinario de estos pacientes. No se entiende actualmente el encare de esta enfermedad si no es a través de equipos interdisciplinarios especializados. En el gráfico 1 se evidencia el hecho de que **la creación de unidades especializadas en el manejo de la FQ, permitiendo su diagnóstico más precoz, los tratamientos más eficaces sobre las infecciones pulmonares y el mejor soporte nutricional, han cambiado la historia natural de la enfermedad.**

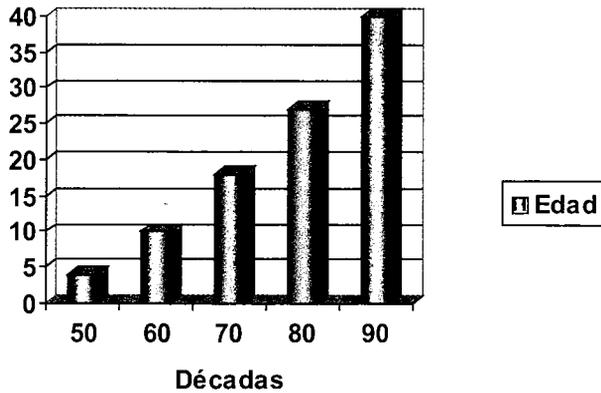


Gráfico 1. Sobrevida de pacientes portadores de Fibrosis Quística
Tomado de: S. Liñán Cortés; Unidad de Neumología Pediátrica y
Fibrosis Quística.

Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron. Barcelona

INCIDENCIA

La FQ es la enfermedad hereditaria autosómica recesiva grave más frecuente en la población caucásica. Tiene una incidencia aproximada de 1 cada 2500 recién nacidos y una frecuencia de portadores de 1 cada 25 individuos. Aunque en términos más globales puede decirse que la incidencia es de 1 paciente cada 2000-6000 recién nacidos vivos, siendo factores a tener en cuenta el origen étnico y la zona geográfica de procedencia.

FISIOPATOLOGÍA

La alteración del transporte de iones y fundamentalmente de cloro, es la base de la fisiopatología de la enfermedad. Esta alteración resulta en una producción de secreciones anormalmente espesas en diversos órganos, lo que provoca la obstrucción de sus canales. El páncreas exócrino produce un fluido alcalino rico en bicarbonato y enzimas, el primero segregado por los ductos y las enzimas por los acinos. La función del sistema ductal pancreático es aumentar el flujo y alcalinizar el jugo pancreático.

Al alterarse las características del jugo pancreático en cuanto a su composición en bicarbonato y a su fluidez se favorece la precipitación de proteínas formando tapones que obstruyen los

conductos y contribuyen a la insuficiencia pancreática y/o a la pancreatitis.

Las enzimas del jugo pancreático tienen la función de hidrolizar los macronutrientes. En el caso de los hidratos de carbono no se manifiestan mayores alteraciones ya que existen amilasas extrapancreáticas que pueden paliar el déficit pancreático. (Fig. 1)

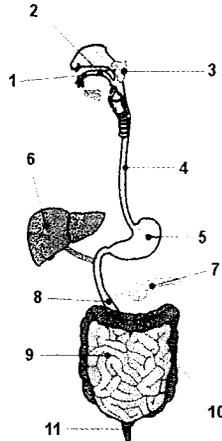


Fig. 1: ENZIMAS DIGESTIVAS

1- Boca: digestión mecánica; 2- Glándulas Salivales: ptialina y maltasa (digestión de almidón y maltosa); 3- Deglución; 4- Ondas Peristálticas Esofágicas; 5- Estómago: Pepsinógeno/pepsina (digestión de proteínas), bicarbonato (alcalinización del bolo); 6- Hígado: bilis (emulsión de grasas); 7- PÁNCREAS: tripsina y quimiotripsina (digestión de proteínas), amilasa pancreática (degrada el almidón), lipasa (degrada lípidos); 8- duodeno; 9- intestino delgado; 10- colon; 11- recto

Tomado de: www.aula2005.com/.../07digestiu/07digestioes.htm

La malnutrición con baja talla y bajo peso es un problema común a todos los pacientes con FQ y su mecanismo es multifactorial. Las necesidades nutricionales de estos pacientes dependen no solo de la existencia o no de insuficiencia pancreática exócrina, sino también de la funcionalidad respiratoria, de la colonización de las vías respiratorias, de la presencia de diabetes y de patología hepática. El balance energético dependerá por lo tanto de la ingesta, del gasto relacionado a su situación patológica y funcional, y de la pérdida de nutrientes. En base a esto, se ha demostrado un aumento del gasto energético basal estimado en un 25% más que

lo que presenta un individuo sano de las mismas características físicas y de edad.

Con frecuencia es difícil cubrir esta demanda energética porque muchas veces son indicadas ciertas restricciones dietéticas y otras veces es el propio paciente que dada su situación clínica presenta anorexia.

Esta situación en el niño condiciona un retraso o detención del crecimiento. En el adulto en etapas tempranas una pérdida del tejido adiposo subcutáneo, pero en la evolución aparece pérdida de la masa muscular. Esto, que también puede verse en el niño, agrava la función respiratoria, la elasticidad pulmonar y la respuesta inmune, estableciéndose un círculo vicioso que lleva al fallo pulmonar y la muerte del paciente.

ASPECTOS CLÍNICOS GASTROINTESTINALES

La presentación clínica en el adulto, muestra un abanico de posibilidades: desde aquellos pacientes que llegan con el diagnóstico establecido, en algunos desde el nacimiento, que se encuentran en tratamiento y compensados, y simplemente los años son los que los han llevado del consultorio de pediatría al de adultos; hasta aquellos que presentan una historia de hipocrecimiento, desnutrición y diarreas frecuentes y concurren en busca de un diagnóstico.

Entre 85 y 90% de los pacientes presentan insuficiencia pancreática al momento del diagnóstico.

Si bien el paciente con FQ con o sin insuficiencia pancreática tiene alterado en algún aspecto su estado nutricional, aquel insuficiente pancreático, sin duda, desarrollará una malnutrición aún más marcada. La maldigestión y malabsorción además de manifestarse por alteraciones nutricionales, determinan distensión y dolor abdominal, deposiciones con materias abundantes, fétidas, aceitosas, amarillentas: esteatorreicas.

Cuando la esteatorrea es importante y no es corregida, el paciente comienza a evidenciar carencias específicas por disminución de la absorción de vitaminas liposolubles (A, D, E, K). Además el uso prolongado de ATB altera la flora intestinal, aumentando aún más la deficiencia de vit K.

La afectación pancreática puede presentarse en un 18% de los pacientes como pancreatitis crónica o recurrente, pudiendo presentarse incluso antes del diagnóstico de la enfermedad,

teniendo en cuenta además, que es una complicación propia de los adolescentes y adultos. Sin embargo no ha sido una forma de presentación entre nuestros pacientes.

La afectación hepatobiliar parece tener un pico de incidencia alrededor de los 9 a 10 años. Por lo que deber realizarse controles clínicos en cada consulta y paraclínicos cada 3 a 6 meses.

La frecuencia de afección vesicular aumenta con la edad, mientras que en el menor de 5 años es de 20%, en mayores de 15 es de 60%.

La cirrosis biliar focal es la forma de afectación hepática característica de la FQ. Puede evolucionar a cirrosis multilobular e hipertensión portal, pero no hay marcadores que puedan indicar claramente cual será la evolución en cada caso, por lo que son imperiosos los controles clínicos y paraclínicos periódicos.

Otras situaciones patológicas asociadas:

Con el aumento en la expectativa de vida se ha visto un aumento en la frecuencia de la intolerancia a la glucosa y de la diabetes, presentando un incremento anual del 3.8%, por lo que se recomienda la realización de glicemia y eventualmente, hemoglobina glicosilada, anualmente a partir de los 10 años de edad.

La llegada a la edad adulta conlleva distintas situaciones como por ejemplo, diabetes o esterilidad, que cobran relevancia en esta nueva etapa a la que se enfrenta el fibroquístico. La disminución del contenido mineral óseo (osteopenia) se presenta a edades más tempranas que en la población general. Obedece a varias etiologías y son igualmente afectados por hombres y mujeres adultos con FQ.

Las hormonas sexuales contribuyen a la construcción del hueso. Los pacientes con FQ tienen la pubertad un año o dos más tarde. La pubertad retardada es también en adolescentes sanos un riesgo conocido para osteoporosis.

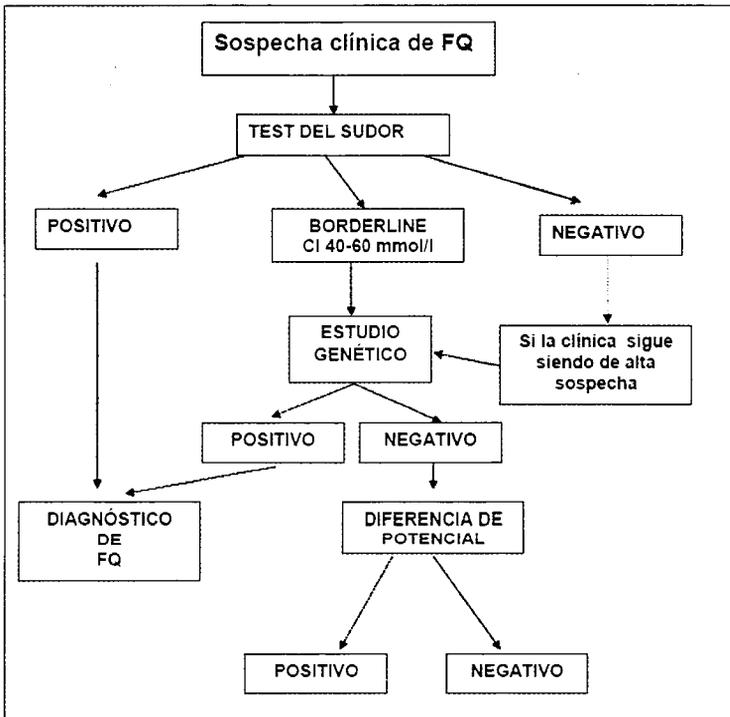
DIAGNÓSTICO

Desde el punto de vista clínico son fuertes guías diagnósticas la

presencia de los siguientes antecedentes o síntomas:

- Ileo meconial
- Ictericia neonatal
- Malabsorción/esteatorrea
- Prolapso rectal
- Cirrosis/hipertensión portal
- Pancreatitis
- Falla del crecimiento
- Edema e hipoproteinemia

Generalmente los pacientes llegan a la adolescencia con el diagnóstico establecido, pero en algunas circunstancias es a esta edad que se establece el mismo e incluso hay casos en que hemos diagnosticado la enfermedad en la edad adulta. Por lo que la realización de un cuidadoso interrogatorio en cuanto a los antecedentes, personales y familiares, es de fundamental importancia. (cuadro 1)



Cuadro 1: Algoritmo diagnóstico de Fibrosis Quística

Tomado del Protocolo de Atención del Paciente con Fibrosis Quística www.msp.gub.uy

SCREENING NEONATAL

El screening, pesquisa o tamiz neonatal es un procedimiento para detectar aquellos recién nacidos, clínicamente sanos, antes de que se manifieste una enfermedad que con el tiempo puede ocasionar al niño daños graves, irreversibles, con objeto de iniciar su tratamiento en forma oportuna.

En nuestro país se realiza la concentración sérica de tripsina inmunorreactiva, prueba TIR. Si esta prueba es positiva, se continúa entonces con la prueba del sudor y, eventualmente con el estudio molecular.

Los niños con fibrosis quística a quienes se les diagnostica la enfermedad precozmente e instauran un tratamiento adecuado, pueden mantener un mejor estado nutricional, con un crecimiento adecuado y menor deterioro de la función pulmonar.

EVALUACIÓN NUTRICIONAL

La malnutrición crónica es un problema universal en los pacientes con FQ. En todos los centros de los países desarrollados, donde se trata estos pacientes, el soporte nutricional es una parte integral y esencial en su cuidado.

La evaluación nutricional debe ser llevada a cabo por personal entrenado en la misma, incluyendo medidas antropométricas, con un objetivo de índice de masa corporal algo más exigente que en la población general; se pretende conseguir tener al paciente en un índice entre 21 y 25.

Dependiendo de la edad del paciente serán las exigencias y los parámetros a evaluar. En los adultos se considerará una pérdida de peso como significativa, si es mayor del 5% del peso corporal en los últimos 2 meses.

Debe además realizarse la valoración nutricional bioquímica.

Realizando una adecuada evaluación nutricional, se detectarán aquellas situaciones de riesgo nutricional, de manera de planificar las medidas terapéuticas adecuadas.

TRATAMIENTO

Cuando el paciente se presenta con insuficiencia pancreática exócrina está indicada la suplementación con enzimas pancreáticas vía oral.

Para conseguir una reducción significativa de la esteatorrea se

aconseja, no solo, una dosis de enzimas adecuada en cada una de las comidas e ingestas, sino también una adecuada calidad de las grasas. Pero lo fundamental es que la dosificación de las enzimas será *individualizada* y evaluada y reevaluada en cada consulta de acuerdo a parámetros clínicos, como peso y características de las deposiciones, y paraclínicos.

El tratamiento nutricional debe ser individualizado para cada paciente de acuerdo a su etapa evolutiva y a su situación en particular, y por lo tanto debe revalorarse y replantearse en forma continua.

De acuerdo a la valoración nutricional realizada se establecen tres niveles de intervención nutricional (Cuadro 2):

- ⇒ Prevención.
- ⇒ Suplementación nutricional.
- ⇒ Soporte nutricional.

Categoría	Grupo afectado	Indicaciones
Manejo habitual	Todos los pacientes con FQ	Educación nutricional, consejo dietético, enzimas pancreáticas (en IP), suplementación vitamínica (en IP)
Guía anticipatoria	Pacientes en riesgo de desbalance energético que mantienen índice P/T > 90% (IP severa, infección pulmonar frecuente, crecimiento rápido).	Monitoreo de ingesta dietética, suplemento calórico, apoyo en comportamiento alimentario
Intervención de apoyo	Pacientes con disminución de la velocidad de crecimiento o índice P/T entre 85 y 90%.	Todas las anteriores y suplemento oral
Rehabilitación nutricional	Pacientes con índice P/T persistentemente bajo 85%.	Todas las anteriores más alimentación enteral vía SNG o enterostomía

Asistencia nutricional paliativa	Pacientes con índice P/T bajo 75% o deterioro nutricional progresivo.	Todas las anteriores más alimentación enteral continua o nutrición parenteral total
----------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------

Cuadro 2: Manejo nutricional en pacientes con fibrosis
quística

Tomado del Consenso nacional chileno de fibrosis quística

Algunos aspectos a tener en cuenta:

En los casos de insuficiencia respiratoria avanzada, el exceso de carbohidratos puede empeorar la situación al aumentar la producción de anhídrido carbónico, por lo que puede ser necesaria su limitación. En los pacientes con diabetes deberá manejarse en una primera instancia con el aporte en base a hidratos complejos y de ser necesario con el aporte de insulina.

El mayor aporte calórico que muchas veces es necesario puede realizarse en base a los lípidos cuidando la relación omega 3/omega 6 y la cantidad de grasas saturadas y trans. La adición de triglicéridos de cadena media que no precisan del concurso de las secreciones biliares ni pancreáticas para su absorción, es un arma terapéutica útil para aumentar el aporte graso de la dieta que debe valorarse en cada caso en particular.

Con respecto a los micronutrientes:

Las vitaminas hidrosolubles se absorben bien cuando el estado nutricional es adecuado. El aporte de vitamina C puede resultar beneficioso como antiinflamatorio.

En pacientes con insuficiencia pancreática es obligatorio además la administración de vitaminas liposolubles (A, D, E) en general en forma de preparados multivitamínicos, no existiendo recomendaciones precisas al respecto. Esta forma de suplementación tiene ventajas respecto a la administración de cada una de ellas por separado, por un lado, porque se garantiza la suplementación dado que, sin duda, es más fácil tomar 1 comprimido en lugar de 4 o 5, y además porque la absorción de las mismas es mayor.

Era una práctica habitual el agregado de Cloruro de Sodio, (sal de mesa) a las comidas que, y si bien la mayoría de los pacientes tienen una apetencia particular por la misma, es conveniente

desestimarla ya que si el paciente desarrolla enfermedad hepática, renal o cardiovascular necesitará dieta hiposódica y le será muy difícil de implementar. No obstante, en los meses de verano o en aquellos pacientes que realizan deportes, en que la sudoración aumenta en forma considerable, debe tenerse presente la posible necesidad de su adición extra.

El Zinc puede estar disminuido por la malabsorción de grasa, por lo que debe considerarse dada su implicancia en el crecimiento, en la respuesta inmune y en otras muchas funciones corporales, como por ejemplo en el metabolismo de la vitamina A. Es oportuno recordar las fuentes naturales de este oligoelemento: carnes, pescados, frutos secos, semillas, lácteos y evaluar los casos en que sea necesaria su suplementación.

La meta de las Unidades de Fibrosis Quística debe ser no solo el prevenir el deterioro pulmonar y la colonización microbiana, sino también mantener un correcto estado nutricional, ya que, estado nutricional y función pulmonar, caminan de la mano y con ello la calidad y expectativa de vida de nuestro paciente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Liñán Cortés S.; Fibrosis quística. Epidemiología, genética y fisiopatología de la enfermedad; Unidad de Neumología Pediátrica y Fibrosis Quística. Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron. Barcelona
2. Toledo M. J., González R.; Pesquisa Neonatal de Fibrosis Quística; Revista de Posgrado de la VIa Cátedra de Medicina - N° 163 - Noviembre 2006 Pág. 12-15
3. Fibrosis Quística; Salcedo A.; García M. D.; Oct. 1997
4. Parallada G.; Fibrosis Quística: Enfoque Gastroenterológico y Nutricional; Archivos de Med. Int., Vol XXIX, Supl 3, Set 2007
5. Sánchez I.; Pérez M. A.; Lina M. ; Lezana V. ; Vila M. A. ; Repetto G. ; Hogdson M. I.; Ríos G.; Consenso Nacional de Fibrosis Quística; Rev. Chil. Pediatr., vol 72, nº 4, Santiago jul 2001
6. Velázquez A.; Vela-Amieva M.; Naylor E.; Chace; Resultados del tamiz neonatal ampliado, como nueva estrategia para la prevención de los defectos al nacimiento; Vol. 67, Núm. 5. Sep.-Oct. 2000 pp 206-213
7. Pesquisa neonatal y estudios epidemiológicos en fibrosis quística VII Congreso Latinoamericano de Neumología Pediátrica y XI Congreso Latinoamericano de Fibrosis Quística
8. Gross SD, Boyle CA, Botkin JR, et al. Newborn Screening for Cystic Fibrosis: Evaluation of Benefits and Risks and Recommendations for State Newborn Screening Programs. *MMWR*. 2004; 53(RR13);1-36.
9. Comeau AM, Parad RB, Dorkin HL, et al. Population-based newborn screening for genetic disorders when multiple mutation DNA testing is incorporated: a cystic fibrosis newborn screening model demonstrating increased sensitivity but more carrier detections. *Pediatrics*. 2004 Jun;113(6):1573-81.
10. Navarro Colás S.; Enzimas Pancreáticas; *Medicine* 1996; 7 (10): 408-413
11. Visich A.; Barreiro C.; Chertkoff L.; Caracterización de tres microsatélites del gen de fibrosis quística en familias argentinas; *MEDICINA* - Volumen 61 - N° 1, 2001
12. C. Martínez-Costa, A. Escribano, F. Núñez Gómez, L. García-Maset, J. Luján y L. Martínez-Rodríguez; Intervención nutricional en niños y adolescentes con fibrosis quística. Relación con la función pulmonar; *Nutr. Hosp.* (2005) XX (3) 182-188; ISSN 0212-1611 • CODEN NUH0EQ
13. Protocolo de Atención para Pacientes Portadores de Fibrosis

Quística, Ministerio de Salud Pública, Montevideo, Uruguay, 2006

14. Conseguir una nutrición óptima para las personas afectadas de Fibrosis Quística; Cuadernos FQ nº 19; Comité Médico Asesor de la Federación Española contra la Fibrosis Quística. Octubre 1999
15. Osteoporosis: cada vez más frecuente en mucoviscidosis; Cuadernos FQ nº 9; Comité Médico Asesor de la Federación Española contra la Fibrosis Quística. 1998
16. F. Pérez-Aguilar y J. Berenguer Lapuerta.- Fibrosis Quística y Aparato Digestivo: Consideraciones Fisiopatológicas, Clínicas y Terapéuticas; Med Clin. VOL. 111. NUM. 13. 1998
17. Gómez Candela C.; Equipos multidisciplinares de expertos en las unidades de fibrosis quística: importancia del soporte nutricional; SENBA
18. Fundación Sira Carrasco; Consenso sobre Intervención Nutricional en Fibrosis Quística

ANEXO

|CAPÍTULO 12

12.1 PESQUISA NEONATAL. TOMA DE MUESTRA

Sistema Nacional de Pesquisa Neonatal

Laboratorio de Pesquisa Neonatal, Unidad de Perinatología, BPS.

Para la toma de muestra es importante que el bebé haya ingerido alimento que contenga proteína (leche materna, complemento con contenido proteico).

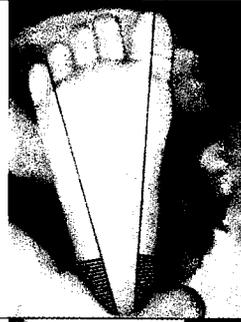
Dicha muestra debe de ser extraída luego de las 40 horas de nacido y antes de la próxima toma de alimento.

Antes de tomar la muestra de sangre de talón asegúrese de tener a su alcance todo el material necesario:

- Alcohol
- Algodón
- Guantes
- Lanceta
- Leuco
- Soporte para secado de muestra
- Tarjeta

Es importante completar todos los datos requeridos en ambas caras de la tarjeta (en forma clara) previamente a la extracción.

1. El área rayada indica la zona adecuada para la punción.



2. Solicitar a la madre que coloque al bebé en posición vertical con uno de los pies descubierto. (Mantener el pie abrigado hasta último momento)

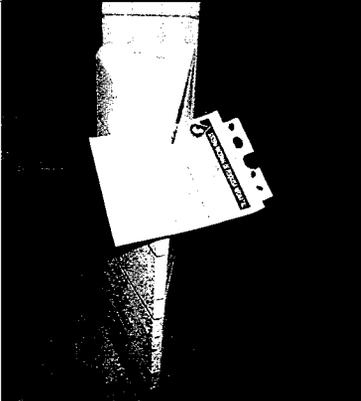
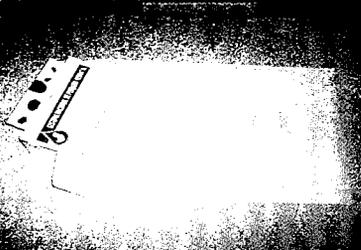


3. Masajear suavemente el talón para facilitar la punción. Desinfectar con alcohol el talón del bebé.

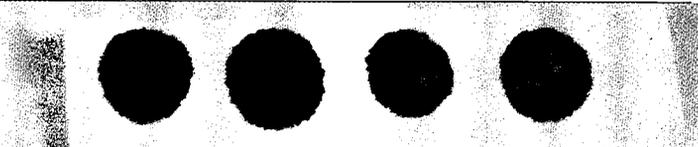


4. Puncionar el talón con la lanceta y descartar la primera gota.



<p>5. Presionar suavemente el talón para dejar formar la gota de sangre completamente.</p>	
<p>6. Apoyar el papel en la punta de la gota de sangre y permitirle difundir. Asegurarse de que la gota atravesó el papel de ambos lados. Repetir el procedimiento para obtener al menos cuatro gotas.</p>	
<p>7. Dejar secar la muestra al menos cuatro horas en los soportes adecuados, en posición horizontal, lejos de fuentes de calor.</p>	
<p>8. Completar los sobres de envío de la muestra con los datos de la madre y de la maternidad. Enviarlos por correo al Programa.</p>	

Todas las tarjetas que entren dentro del criterio "MUESTRAS NO VALIDAS", serán rechazadas y se solicitará nueva muestra al centro.

MUESTRA VALIDA		
MUESTRAS NO VALIDAS	Sobresaturada	
	Muestra sin secar antes del envío	
	La muestra exhibe anillos de suero	
	Aparenta tener coágulos o capas sucesivas	
	Muestra Insuficiente	
	Muestra diluida, desteñida o contaminada	

Restos de alcohol pueden diluir la muestra y afectar indirectamente los resultados.

Apretar o exprimir la punción puede causar hemólisis y pasaje de fluido tisular a la muestra.

Si la muestra entra en contacto con agua, fórmulas alimenticias, soluciones antisépticas, etc. debe ser descartada y repetirse.

No guardar la tarjeta en el sobre antes de que el papel de filtro esté completamente seco.

Un secado insuficiente o en condiciones inadecuadas afecta el resultado de la determinación.

CONSIDERACIONES IMPORTANTES

- Si al bebé, estando en las condiciones indicadas al principio, se le realiza una punción venosa para otro test, se pueden descargar desde la jeringa 4 gotas en la tarjeta sin necesidad de puncionar luego el talón.
- Una vez que se descargó la sangre en el tubo para muestra no se puede usar la sangre para la pesquisa porque los anticoagulantes alteran el resultado del test.
- Hasta los 18 meses de vida la toma de muestra se hace por punción de talón, luego se realiza por punción digital con la lanceta del hemoglucotest.
- El tratamiento con ciertos fármacos pueden interferir en el análisis de las distintas enfermedades pesquisadas, por esto es muy importante indicar la medicación que recibió o recibe la mamá y el bebé.

ATENCIÓN:

Siempre que el bebé esté en las condiciones indicadas al principio se debe hacer la toma de muestra, pero recordar:

- En bebés que han recibido transfusión esperar 8 días para una segunda toma de muestra.
- Si el bebé recibió corticoides esperar 15 días luego del tratamiento para una segunda toma de muestra.
- En bebés prematuros o gemelares repetir la pesquisa a los 20 días de vida, junto con la toma para control de la TSH.
- Cuando se envía una segunda muestra para repetición del test se debe marcar con una raya diagonal la tarjeta, de esta forma se le dará prioridad en el laboratorio.
- Siempre que se realice una segunda toma de muestra por repetición a pedido del Laboratorio de Pesquisa es esencial que el bebé esté en ayunas.

ISBN: 978-9974-0-0878-6



DISCAPACIDAD EN LA NIÑEZ Y LA ADOLESCENCIA es una publicación que aborda la población de niños, niñas y adolescentes portadores de patologías discapacitantes, con un enfoque integral. Es una herramienta para el estudio y el trabajo del equipo de salud.

Surge a partir de un curso de formación permanente realizado por la Cátedra Salud del niño, niña y adolescente de la Facultad de Enfermería y contó con la financiación de la Comisión Sectorial de Educación Permanente para su publicación.

CO-EDITORES Y AUSPICIANTES DE LA PUBLICACIÓN

SD

ÁREA SALUD



EDUCACION PERMANENTE
Universidad de la República



CENTRO DE
POSGRADO



UNIVERSIDAD
DE LA REPÚBLICA
URUGUAY