Universidad Nacional de Mar del Plata - Facultad de Ciencias de la Salud y Trabajo Social

Repositorio Kimelü **http://kimelu.mdp.edu.ar/**

Licenciatura en Terapia Ocupacional Tesis de Terapia Ocupacional

2008

Importancia de la atención primaria de la salud en terapia ocupacional para la promoción de un programa integral de prevención de discapacidad mental en niños con Fenilcetonuria

Ortiz, Valeria Iriel

Universidad Nacional de Mar del Plata, Facultad de Ciencias de la Salud y Trabajo Social

http://kimelu.mdp.edu.ar/xmlui/handle/123456789/758

Downloaded from DSpace Repository, DSpace Institution's institutional repository

TO
Inv. 4083

UNIVERSIDAD NACIONAL DE MAR DEL PLATA

Facultad de Ciencias de la Salud y Servicio Social

TESIS DE GRADO

LICENCIATURA EN TERAPIA OCUPACIONAL

"Importancia de la Atención Primaria de la Salud en Terapia Ocupacional para la promoción de un programa integral de prevención de discapacidad mental en niños con Fenilcetonuria"

Tesistas:

Ortiz, Valeria Iriel

Tieri, María Natalia

Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina.

Julio de 2008.

.....

Directora
Liliana Campagna
Lic. en Terapia Ocupacional

.....

Co-Directora
Sylvia Donatti
Lic. en Terapia Ocupacional

.....

Asesoria Metodológica
"Taller de Tesis"

.....

Tesista
Ortiz, Valeria. I

.....

Tesista
Tieri, María. N

Biblioteca C.E.C.S. y S.S.
Inventario
4089
Facultad de Ciencias Médicas de Mar del Plata
28 SEP 2012
28 SEP 2012

Agradecimientos

- A nuestros padres por el apoyo incondicional que nos brindaron a lo largo de toda la carrera.
- A nuestros hermanos (Gonzalo, Ali,Gabi, Agus y Pablo),Alejo y Fabi y demás familiares .
- A las amigas de la facu y de la vida.
- A las Lic. en T.O Liliana, Sylvia y Norma por guiar nuestro trabajo .
- A todos aquellos profesionales médicos que colaboraron en ésta investigación .
- Y a todos los padres que nos ayudaron, nos atendieron y fueron tan amables.

- Iriel-

-Natalia-

"La Fenilcetonuria es una enfermedad que afecta a la familia y a la comunidad. Las soluciones para ésta deben venir de un fuerte compromiso de las autoridades de atender el problema seriamente y controlar que efectivamente se realicen las detecciones en el recién nacido en todos los hospitales y centros de salud del país. Se debe informar a la población sobre la enfermedad y sus riesgos, y se debe proveer los medios que faciliten el acceso a los productos alimenticios alternativos que son excesivamente costosos".

Extraído de Pág. Web www.observatoriodelosderechoshumanos.org

"...Por una sociedad mas justa que dignifique al ser humano..."

ÍNDICE ANALÍTICO

Páginas.

- Introducción.....3
- Estado actual de la cuestión.....7
- *Primera Parte:* Marco Conceptual.....27
- Capítulo I: Sistema de Salud en Argentina.....28
- Capítulo II: Fenilcetonuria.....43
- Capítulo III: Modelo de Salud pública en Atención Primaria.....52
- Capítulo IV: Terapia Ocupacional y Atención primaria de la salud en Fenilcetonuria.....70
- *Segunda Parte:* Aspectos Metodológicos.....80
- Problema, Objetivos Generales, Objetivos Específicos.....81
- Definición de las Variables..... 83
- Dimensionamiento de las variables.....89
- Enfoque, Tipo de estudio y Diseño.....91
- Población, Muestra y Criterios de Inclusión-Exclusión.....92
- Instrumentos de recopilación de datos.....94
- Prueba piloto, Técnica de medición y análisis de los datos.....96
- Análisis de los datos.....98
- Conclusión y Propuesta.....128

- Anexo.....139
- Cuestionario.....141
- Entrevista semi-estructurada.....144
- Bibliografía.....145

- **INTRODUCCIÓN**

INTRODUCCIÓN

El siguiente trabajo de tesis surgió a partir del interés generado al conocer una familia, de la ciudad de Balcarce, cuya hija mayor padece de un daño neurológico con retraso mental severo, asociado a conductas agresivas y con hiperactividad; siendo su diagnóstico Fenilcetonuria (PKU).[1]

Es así, que empezamos a investigar sobre dicha patología en bibliotecas específicas de medicina (Centro médico- Hospital privado de la Comunidad), Biblioteca de la ONU (Organización de las Naciones Unidas), Biblioteca municipal de la ciudad de Mar del Plata, Biblioteca y Hemeroteca de la UNMDP (Universidad Nacional de Mar del Plata) y biblioteca de la Facultad de medicina de la UBA (Universidad de Buenos Aires), base de datos por Internet (Medline-Lilacs-Ibecs), además de realizar una entrevista abierta a los padres de ésta joven, con el fin de conocer como se manifiesta la enfermedad, principales características de la misma, el proceso hasta arribar al diagnóstico, y la vivencia e impacto en el núcleo familiar del enfermo.

Estos son algunos de los datos recabados durante la entrevista: "Mi hija nació en el año 1980 , y todavía no se hacía la pruebita", "Fue diagnosticada a los siete años, muy tarde dijo el médico", "Yo notaba un importante retraso madurativo en todas las áreas lenguaje, motricidad, social (falta de sonrisa, llantos excesivos, etc.) es así que fue derivada y tratada por una Asistente Social y una Terapista Ocupacional","Si se diagnóstica a tiempo se puede tratar y evitar el retraso, el tratamiento consiste en una dieta de alimentos que no contengan fenilalanina y los mismos no son de producción nacional implicando

[1] Abreviatura de *Fenilcetonuria* que será utilizada a lo largo del presente trabajo.

esto un gasto estimado de $ 4000 mensuales por cada niño con Fenilcetonuria, además de la dificultad en su combinación para producir una dieta gustosa","El mismo no lo cubren totalmente ni el estado, ni las obras sociales", "En nuestro caso particular contamos con un recurso de amparo por discapacidad que nos fue otorgado por la obra social de mi marido que trabaja en relación de dependencia, pero mi pregunta es ¿qué hacen aquellos padres que por no tener trabajo se encuentran fuera del sistema?".

Todas éstas expresiones que decidimos transcribirlas textualmente, es porque a partir de ellas, surgen los interrogatorios e inquietudes que luego formarán la base de nuestra investigación.

Al revisar la literatura en libros sobre el tema, artículos, diccionarios de medicina, revistas científicas, documentos sobre PKU, tesis, bases de datos por Internet surge que la "pruebita" a la que hacía referencia la mamá se llama Pesquisa Neonatal o Screening, y la misma funciona como método preventivo, haciendo una punción en el talón del recién nacido a fin de poder diagnosticar a la Fenilcetonuria como también otros Errores Innatos del Metabolismo entre los mas comunes el Hipotiroidismo Congénito (HC), Galactosemia, Fibrosis Quística, etc.

Este Screening neonatal no era realizado en nuestro país al momento de nacer ésta joven (1980), ya que la ley que lo hace obligatorio (posibilitando un diagnóstico temprano) fue dictada en Argentina en el año 1986, es por ello que el diagnóstico realizado a ésta niña fue tardío (a los siete años de edad), cuando ya el daño neurológico se encontraba instalado sin posibilidades de revertirlo.

Por otra parte, una vez realizado el diagnóstico el estado tiene la obligación de hacerse cargo del tratamiento precoz pero no así del tratamiento crónico, por lo tanto si bien la pesquisa neonatal tiene la valiosa posibilidad de detección temprana, consideramos no existe verdadera prevención, teniendo en cuenta que es de vital importancia la adherencia al mismo a lo largo de la vida para evitar así la instalación de dicha patología y sus secuelas neurológicas.

Es a partir de lo expuesto que decidimos explorar : El alcance de un Programa Integral de Prevención de la discapacidad mental que incluye, Pesquisa Neonatal y cobertura del tratamiento crónico , en el ámbito de la ciudad de Mar del Plata y Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de la ciudad de Buenos Aires.

Tomando como informantes claves para recabar dicha información a Directivos, Médicos neonatólogos, Médicos pediatras, Nutricionistas de las clínicas y hospitales públicos y/o privados de la ciudad de Mar del Plata, funcionarios públicos, profesionales idóneos y padres de la Asociación de asistencia al fenilcetonúrico PKU Argentina.

Como estudiantes de la carrera de Licenciatura en Terapia Ocupacional y en tanto ésta profesión correspondiente al área de la salud consideramos relevante y por lo tanto proponemos ésta temática para resaltar la Importancia que posee la ***Atención Primaria de Salud en Terapia Ocupacional para la promoción de un Programa Integral de prevención de discapacidad mental en niños con Fenilcetonuria,*** como también el anhelo de aportar a estudiantes de ésta carrera u otras carreras del área de la salud, datos sobre una patología poco conocida y factible de encontrarse en nuestro acontecer profesional.

• ESTADO ACTUAL DE LA CUESTIÓN

ESTADO ACTUAL DE LA CUESTIÓN

La salud infantil y las problemáticas relacionadas con ella, varían mucho en las distintas naciones del mundo.

La calidad de la asistencia médica de una nación puede medirse de manera óptima por la preocupación que muestra por sus niños y jóvenes, en el contexto médico y social.

Desde la época en que fue descripta la enfermedad se realizaron múltiples investigaciones para su tratamiento, hasta que en 1953 el médico inglés Bickel planteó la posibilidad de tratamiento con una dieta restringida en fenilalanina, teniendo tal aceptación, que en ***1960*** ya se habría extendido en toda ***Gran Bretaña*** un programa de pesquisa para la Fenilcetonuria.

En ***España*** la detección neonatal para el despistaje de la Hiperfenilalanemia y el Hipotiroidismo congénito se inició a partir del año ***1968*** en Granada. Posteriormente comenzaron otros programas similares en Barcelona (1970) y Madrid (1973). El Plan nacional para la Prevención de la Subnormalidad, elaborado bajo los auspicios del Real Patronato de Educación especial, fue el impulsor de la expansión de los programas de detección en toda España.

"La cobertura del programa ha ido en aumento de modo que en 1981 era del 30% de la población de recién nacidos, para pasar al 86% en 1985, y al

98% en 1992. En la actualidad la cobertura del programa es prácticamente total para todo el territorio español."[2]

Cuando el resultado del cribaje metabólico es positivo los pacientes son remitidos a las unidades de tratamiento y seguimiento correspondientes distribuidas por todo el territorio español.

"En 1986 se creó en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona la comisión para el tratamiento y seguimiento de la Fenilcetonuria, que posteriormente fue aprobada por el Departament de Sanitat de la Generalitat de Catalunya, que la incluyó en el Plan de Detección Precoz Neonatal. La Unidad de Seguimiento de la PKU del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona está formada por un equipo multidisciplinario constituido por un bioquímico, un pediatra, un gastroenterólogo experto en nutrición, un neuropediatra y un psicólogo."[3]

La situación legal de las prestaciones de los preparados alimenticios para esta enfermedad se encuentra regulado en la Orden del Ministerio de Sanidad y Consumo, Asistencia Sanitaria de la Seguridad Social, del 30 de abril de 1997, que regula los tratamientos dietoterápicos (Boletín Oficial del Estado núm.115/1997, de 14 de mayo de 1997).

Los distintos miembros de la Unidad de Seguimiento de la PKU proceden a una exploración completa del niño y a la monitorización diaria de la concentración sanguínea de fenilalanina. Los controles variarán en función de la edad. A partir de los 12 meses los controles son mucho más espaciados. Cada 6 meses se procede a un control bioquímico completo, para evaluar no solamente los niveles séricos de fenilalanina, sino también el estado

[2] Equip de seguiment de pku. *Pku?*. Ed. Gráficas Signo S.A. Hospital Sant Joan de Dèu. Barcelona. 1997. p. 7.
[3] Ibid. p.41.

nutricional de los pacientes sometidos a dieta restringida en fenilalanina. En los pacientes mayores de 2 años el control bioquímico es mensual. Aún a pesar de seguir un buen control clínico-bioquímico-nutricional es conocido que estos pacientes pueden presentar problemas de desarrollo en áreas muy específicas. Por ello es conveniente valorar la evolución del lenguaje a los 3 años con una exploración logopédica y a los 4 años con un examen neuro-psicológico que se repite cada 2 años.

En España desde 1968 se han analizado, más de 5 millones de muestras para la detección precoz, con una *incidencia para la PKU de 1:17208 recién nacidos.*

"El tamiz neonatal para enfermedades metabólicas, se realizó en ***México*** por primera vez entre ***1973 y 1977***. Inicialmente estaba dirigido a la detección neonatal de PKU, Galactosemia, enfermedades de orina de jarabe de mople, homocisturia y tirosinemia y fue cancelado en 1977 a pesar de que se demostró su factibilidad y de que tuvo como resultado el descubrimiento y tratamiento oportuno de varios niños con esta enfermedad. Se estableció un nuevo programa en 1986, esta vez dirigido a la detección de HC y PKU. Este programa inicialmente ubicado en la ciudad de México, se ha institucionalizado y empieza a extenderse a todo el país."[4]

"Se estudiaron niños de entre 48 horas y 3 meses de edad, que nacieron en 48 hospitales pertenecientes a los 3 tipos de instituciones que conforman el sistema de salud en México: 4 en maternidades privadas, 13 en instituciones gubernamentales de seguridad social y 31 en hospitales dependientes de la

[4] Velázquez, A; Villarreal, M.L; Galindo, L.M. *Newborn Genetic Screening.* The Mexican Program. Ed. Human genetics. Excerpt Médica. 1997. pp. 214-224.

secretaría de salud que atienden a la llamada "población abierta" integrada en su mayoría por personas sin empleo permanente. Se tomaron las muestras después de las 48 hs de vida debido a que antes de ésta edad hay un número excesivo de falsos positivos para HC"[5] y "de falsos negativos para PKU"[6].

"La PKU se buscó utilizando el ensayo de inhibición bacteriana de Guthrie, con un valor descarte de 4ml/dl en los casos de los de menos de 5 días de edad y 6mg/dl para los de mayor edad. Luego de la confirmación definitiva se inicia de inmediato el tratamiento con sustituto de la leche sin fenilalanina. Se hace un seguimiento periódico de los pacientes, evaluándose su desarrollo físico y psicomotor así como su control metabólico."[7]

"Resultados: En total se estudiaron 140 163 niños nacidos en Distrito Federal y en los estados de México y Táscala. Se determinaron las concentraciones de tirotropina y de fenilalanina en sangre colectada en papel de filtro, después de las 48 hs de vida. En los hospitales privados el 92,4% nacidos fue tamizado; el 50,8% en los de seguridad social y el 44,3% en los que atienden a población abierta. La frecuencia del HC fue de 1:1797 con límites de confianza del 95% de 1:1470 a 1:2315 no siendo significativamente diferentes entre las tres clases de instituciones de salud. Solo se descubrieron dos casos de PKU (1:70082 con límites de confianza al 95% o a 1:4762)."[8] Estos dos pacientes ambos de sexo femenino y de padres no consanguíneos, una nacida en una maternidad para población abierta y la otra, en hospitales privados.

---

[5] Fisher, D.A; Klein, A.H. *Thyroid development and disorders of thyroid function in the newborn.* New Eng. I. Med .1981. pp.702-712.
[6] Cunningham G.C; Kan, K; Mordaunt, VL. *Phenylalanine level of newborns in their first few days of life.* Ed. Amsterdam. Excerpt Medica.1987. pp.179.
[7] Guthrie, R; Susi, A. *A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants pediatrics.* 1963. pp. 338.
[8] Velásquez, A; Loera-Luna, A; Aguirre, B. *Tamiz Neonatal para Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria.* Salud Pública Méx. Vol. 36. N°3. 1994. p.249.

Debido a que el tamaño de la muestra es muy pequeña en relación a la frecuencia observada.

Los resultados muestran las dificultades de llevar a cabo el tamiz neonatal en países como México. Desde septiembre de 1988 existe un ordenamiento que lo hace obligatorio en toda la República. En 1993 se firmó un convenio para realizar el tamiz neonatal, entre la Secretaría de Salud y el Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS), que es la institución gubernamental que atiende la mayor cantidad de partos en México. Las dificultades logísticas se ponen de manifiesto por el hecho de que sólo se tamizó la mitad de los recién nacidos en maternidades de seguridad social, y menos de la mitad en los que atienden a población abierta.

Y respecto a la fenilcetonuria sorprende la baja frecuencia en el área metropolitana de la Ciudad de México. Cabe destacar que el tamaño de la muestra es muy pequeña y por ello la frecuencia real pudiese ser diferente a la observada. Se requiere de una muestra mucho mayor para obtener una estimación confiable de la frecuencia de la PKU en México.

En ***Brasil*** la primera iniciativa del Triagem neonatal (TN) como programa de prevención de la deficiencia mental, ocurre en ***1976*** para detectar la PKU en la ciudad de San Pablo, posteriormente algunos estados crearon su legislación tomando obligatoria la realización de exámenes para el diagnóstico de PKU e Hipotiroidismo.

Fue recién en 1990 cuando se torna obligatorio en todo el país el pesquisaje. En Río de Janeiro, en el 2001, el Ministerio de Salud decide establecer al TN como un programa de salud pública.

El gran desafío era crear un proceso que fuera uniforme en todo el país y que permitiera alcanzar una cobertura poblacional.

El programa asistiría al 100% de los recién nacidos y también garantizaría tanto el tratamiento como acompañamiento de todos los casos positivos detectados con el programa.

Un estudio inicial constató que la cobertura fue desigual para todo el país, en algunos casos se cubrió el 100% mientras que en otros era inexistente. Para dar fundamento al programa se procuró establecer:

- Colecta de la muestra o transporte de los análisis al laboratorio.
- Localización de casos como resultados anormales para exámenes confirmatorios.
- Acompañamiento de casos positivos.
- Evaluación sistemática del programa.

Se consideró que el laboratorio debería ser centralizado o al menos regionalizado, dedicado al pesquisaje neonatal.

El Ministerio de Salud dispondría de nuevos recursos federales para el financiamiento del programa, garantizando:

- Pesquisaje.
- Exámenes confirmatorios.
- Acompañamiento de pacientes por equipo multidisciplinario.
- Insumos básicos para el tratamiento.

"Los resultados alcanzados en cuatro años fueron los siguientes en cuanto al cumplimiento de la pesquisa:

- 25 estados realizan TN para PKU e Hipotiroidismo
- 3 estados realizan TN de Anemia Falciforme y otras hemoglobinopatías

- 13 estados realizan TN para Fibrosis Quística

Se concluye que el impacto del programa tiene como beneficio directo mas del 75 % de cobertura nacional (2.325.000 r.n. /año) garantía de tratamiento y acompañamiento a todos los pacientes detectados por el programa y 9.049 familias beneficiadas."[9]

En ***Chile***, los primeros pasos para acercarnos al diagnóstico de enfermedades que corresponden al grupo de Errores Innatos del Metabolismo se iniciaron a comienzos de los años 60`, en un hospital pediátrico de Santiago, el Hospital Manuel Arriarán. Ahí existía el laboratorio de investigaciones pediátricas que funcionaba en un trabajo conjunto con el servicio nacional de salud y la Universidad de Chile, y su principal labor era la investigación en problemas nutricionales. Allí se comenzó haciendo técnicas de laboratorio básicas para la detección de ésta patología diagnosticándose pacientes con fenilquetonuria (PKU), tirosinemia, galactosemia, homocistinuria y muchos otros. Esta etapa culminó con la publicación del primer libro de Errores Innatos del Metabolismo en Chile "Enfermedades Genéticas y Citogenéticas en el niño".

En la década de los 80` ya se diagnosticaban los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) con relativa frecuencia, y sin embargo, su diagnóstico era generalmente tardío. Ya había diagnosticado un centenar de pacientes con fenilquetonuria pero todos con grave retraso mental. Los niños con otros EIM más severos fallecieron. Estos antecedentes hicieron plantear la necesidad imperiosa de buscar estrategias fundamentalmente, para llegar a un diagnóstico y tratamiento oportuno de esta patología, lo que se concreto en tres acciones

[9] Marini de Cóbralo, T. *Organizacao do programa nacional de Triagem Neonatal do Brasil*. Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal. Acta Bioquím. Clín. Latinoam. La Plata. 2005. pp. 524-525.

principales: Docencia, Desarrollar el Programa de Pesquisa neonatal en todo el país, Mejorar y ampliar las técnicas de diagnostico, Seguimiento y Tratamiento.

Desarrollo del programa de pesquisa neonatal a todo el país: dio sus primeros pasos en ***1983*** cuando se pudo demostrar que el 100% de los pacientes con PKU diagnosticado en dicho país, presentaban un retardo mental severo, mientras que en otros países desde 1963, en que se habían iniciado estos programas ya no existía PKU como causa de retraso mental.

Para comenzar el programa de pesquisa neonatal en Chile se estableció un convenio entre el Ministerio de Salud y el Instituto de Nutrición de Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile. El objetivo de este convenio fue realizar un plan piloto de una maternidad de Santiago (área central) determinando fenilalanemia a todos los recién nacidos durante un año y analizar la factibilidad de realizar estos programas en Chile. En este período se examinaron 8.000 recién nacidos con una cobertura del 90%, sin encontrar ningún niño con PKU.

En 1988 y por una donación se formó una fundación sin fines de lucro APREM (Amigos para la prevención del retraso mental) con lo cual se pudo recomenzar el programa en la misma maternidad, determinando fenilalanemia, pero ésta vez con el objetivo de extenderlo a todo el país.

"En 1990 el área occidente del servicio de salud se interesó en hacer detección precoz de Hipotiroidismo Congénito en las maternidades del área rural de la zona occidente de santiago, determinando tirotrofina hipofisaria (TSH). Ya se habían diagnosticado varios niños con PKU en el Programa y con la determinación de TSH se pudo comprobar una incidencia para Hipotiroidismo Congénito de 1:2000 recién nacidos en esta zona con éstos antecedentes; en

1992 el Ministerio de Salud creó el Programa Nacional de detección precoz de PKU y HC. Se comenzó en la región metropolitana y se fueron integrando posteriormente todas las regiones del país.

Desde 1998 éste programa está en todo chile. El programa contempla el seguimiento de todos los niños diagnosticados.

Para PKU se entrega la leche especial que estos niños requieren hasta los 6 años. Este programa tiene una cobertura del 100% de los recién nacidos del país. Desde su creación hasta el año 2000 se han diagnosticado 36 niños portadores de PKU; lo que da una incidencia de 1:14.000 recién nacidos vivos."[10]

"Los cambios epidemiológicos en países en desarrollo, con la disminución de las enfermedades infecciosas y la desnutrición, han significado que los EIM adquieran mayor relevancia relativa. En tanto, se hace necesario formar profesionales de la salud que tengan un conocimiento adecuado para sospechar, diagnosticar y tratar esas enfermedades. "[11]

En ***Cuba*** las causas de mortalidad infantil ya no constituyen las enfermedades diarreicas agudas y respiratorias agudas, por tanto se impone la necesidad de priorizar programas de salud con otra óptica, como son los Errores congénitos del metabolismo (ECM). A los cuales en otra época no se hacia alusión por la rareza con que se presentan, pero hoy se sabe que muchas muertes súbitas sobre todo en lactantes son explicadas por ECM. Una de estas enfermedades es la PKU diagnosticada en este país desde el

[10] Novoa, F; Columbo, M. *Errores innatos del metabolismo.* Rev. Chilena de neuro-psiquiatría. Vol. 39 N° 1. Santiago. Ene. 2001. pp.1a5.
[11] *Resoluciones Cumbre de las Américas.* Bs. As-Argentina .Marzo 2005. pp.1-3.

año ***1986*** por pesquisaje neonatal masivo, gracias al Programa Nacional de Genética incluido dentro del programa de Tecnología Avanzada.

Existen hasta diciembre del 2002 una población de 63 PKU en todo el país, distribuidos en las diferentes provincias.

A través de los últimos años se han logrado éxitos en el tratamiento, ya que de estos 63 PKU la mayoría tienen coeficiente de inteligencia normal o retraso mental ligero y se sabe que de los casos con coeficiente de inteligencia entre retardo mental moderado y retardo mental severo, están aquellos pacientes diagnosticados tardíamente (13 casos) por haber nacido antes de iniciarse el programa de Genética.

Desde el año 2002, con el apoyo del gobierno de Cuba, se han realizado numerosos estudios en el campo del diagnóstico y asistencia de los pacientes con ECM. La mayor experiencia es en el seguimiento de la PKU que data de 1986.

Es entonces en este año (1986) cuando se generaliza el pesquisaje. Y como centro jerarca en esta actividad está el Instituto de Nutrición e higiene de los Alimentos (INHA), apoyándose en los Hospitales pediátricos Provinciales, donde el paciente es atendido por el equipo de salud multidisciplinario, garantizando no solo su tratamiento nutricional, sino también el tratamiento psicológico, neuropediátrico y social.

Este equipo ofrece las consultas quincenales hasta los 6 meses de edad una vez que son dados de alta del hospital y una vez al mes después de esta edad y son atendidos hasta la adultez.

El gobierno de Cuba no escatima en la compra de alimentos básicos para la dieta del PKU que tiene un precio promedio en el mercado

internacional de US$ 60 la lata y cada paciente debe consumir en promedio 3 a 4 latas mensuales, las cuales son suministradas de modo gratuito.

Como resultados de un estudio sobre el "Impacto social del tratamiento integral de la Fenilcetonuria en Cuba" queda establecido el impacto social y humano de la fenilcetonuria en Cuba, pues se ha logrado una integración de los servicios de salud para mejorar la calidad de vida de los pacientes fenilcetonúricos mediante: "mejor control de los niveles séricos de fenilalanina; optimización del tiempo de la consulta; mayor nivel de conocimiento de los pacientes y familiares sobre la enfermedad; mayor vinculación a la Estimulación Temprana y/o Rehabilitación; mayor apoyo psicosocial al paciente y familia; una relación costo-beneficio mas ostensible."[12]

En este país la *incidencia para la PKU es de 1:45000 a 50000 nacidos vivos.*

La enfermedad "tiene máxima prevalencia en las provincias orientales del país, con un 53% de los casos. De los casos diagnosticados el 59% son masculinos, la mayor parte de la población fenilcetonúrica esta integrada por adolescentes y adultos lo que constituye el 63% y de estos 15 son muchachas que representan un riesgo de Síndrome de Fenilcetonuria Materna. La mayor parte de los diagnósticos han sido por pesquisa neonatal para un 71%."[13]

---

[12] Dra. Ligia, M; Plasencia, M. *Impacto social del tratamiento integral de la Fenilcetonuria en Cuba*. http:// www.monografias.com (consultada el 30-04-07).
[13] Ligia, M; Pérez Torres y otros. *Situación actual del seguimiento clínico de la Fenilcetonuria en Cuba*. Rev. Esp. Nutr. Comunitaria. Ed. Nexus Médica Editores SL. Julio 2002. p.111.

"En ***Argentina*** se vio retrasada la implementación de la Pesquisa neonatal, a pesar de haber sido dictadas en 1986 una ley nacional y otra provincial que la hacia obligatoria, fue recién en abril de ***1995***, cuando a partir de un ofrecimiento de la Fundación Bioquímica Argentina al Ministerio de salud de la provincia de Bs. As., se dio inicio al primer programa organizado, centralizado y regionalizado del país, el programa de diagnóstico y tratamiento de enfermedades congénitas (PRODYTEC), el mismo fue concebido para permitir la detección de recién nacidos sospechados de padecer algunas de estas enfermedades, realizar su confirmación, tratamiento y seguimiento de todos los recién nacidos de la provincia de Bs. As. dando cumplimiento a la ley 10.429."[14]

En 1995 se firmó el convenio que dio origen al PRODYTEC, y en Abril del mismo año se inició el ***primer programa de pesquisa en hospitales públicos*** de la provincia de Buenos Aires, en ***1996*** se reglamentó la Ley Nº 10.429 que posibilitó la extensión del programa a los ***sectores privados y municipales***.

A partir de la creación de éste programa se definió la conveniencia de establecer un único laboratorio de pesquisa, para ello se designó al laboratorio pre-existente de detección de errores congénitos de la Fundación bioquímica Argentina, y se eligió como único centro especializado para realizar la confirmación diagnóstica del tratamiento de todos los pacientes detectados al Hospital Interzonal especializado en pediatría "Superior Sor María Ludovica" ambos de la ciudad de La Plata.

[14] Spécola, N; Borrajo, G. Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal. Acta Bioquím. Clín. Latinoam. La Plata.2005.pp.503-504.

"En el período comprendido entre 1995 y Abril del 2005 se analizaron en el hospital de niños Sor María Ludovica 1.397.066 muestras. Los pacientes que presentaron dopajes de fenilalanina (Phe) mayor a 6 mg / dl en la primera determinación o mayor a 2,5 mg / dl en 2 muestras fueron derivados para confirmación. En estas condiciones se evaluaron 301 recién nacidos, se realizaron los siguientes diagnósticos: PKU clásica (13%), PKU atípica (5%), Hiperfenilalaninemia persistente (HPA 25 %), HPA Transitoria (11 %) Hipertirosinemia (22 %), con 70 pacientes normales al momento de la evaluación (23 %). Se detectaron 55 pacientes con PKU y 74 HC, permitiendo establecer una incidencia de 1: 25.401 para PKU y 1: 18.879 para HPA, siendo para ambas patologías de 1:10829.

La edad mediana de los pacientes al momento de la confirmación fue de 17 días para PKU y de 31 días para HPA."[15]

En la provincia de Bs. As se registraron 250.000 nacimientos por año aproximadamente los hospitales provinciales la pesquisa es sistemática lográndose una cobertura del 98 %, siendo para todo el ámbito provincial cercano al 65 %, protocolo, tratamiento y seguimiento: en la entrevista inicial del paciente se realiza la evaluación clínica, que incluye el cálculo de la ingesta de fenilalanina (Phe), la evaluación social y el análisis de confirmación. Si se encuentran valores mayores a 7 mg / dl se inicia el tratamiento y el programa contempla la provisión gratuita de la fórmula. Si los valores están entre los 2,5 y 7 mg / dl se realizan monitoreos mensuales de Phe hasta los 3 años, a fin de evitar el sub -diagnóstico de PKU atípico. Las mujeres mayores de 3 años continúan realizando dopajes anuales a efectos de prevenir la embriopatía

[15] Núñez, M; Spécola, N. *Tratamiento y seguimiento de los pacientes con fenilcetonuria (PKU)* .Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal. Acta Bioquím. Clín. Latinoam. La Plata. 2005. p.513.

fenilcetonúrica que podría producirse ante un embarazo y ausencia de restricción dietaria.

El control metabólico se evaluó en pacientes con diferentes grados de riesgo social, siendo hasta los 2 años, encontrándose luego pacientes con alto riesgo social presentan valores elevados.

El desarrollo psicomotor fue normal a la edad de 1 año; actualmente hay 20 niños en edad escolar que concurren al nivel de Educación General Básica, habiendo repetido el año 5 de ellos (4 de ellos pertenecen al grupo de alto riesgo social).

Se concluye del siguiente estudio, que lograr una buena adherencia al tratamiento es indispensable, esto depende de la edad, la tolerancia de Phe y principalmente del nivel socio-cultural de la familia la cual determina la frecuencia en los controles, las intercurrencias infecciosas, las diferentes pautas educacionales, y la calidad de la dieta (valor calórico y proteico, variedad).

Sin un trabajo multidisciplinario y la presencia de grupos de padres se dificulta la atención de estos pacientes.

En la ***Provincia de Mendoza*** el Programa provincial de Hipotiroidismo y PKU de dicha provincia fue creado por Ley Nº 6.424, decreto Nº 1.081/98 de la dirección de promoción y protección de la salud del Ministerio de Salud de Mendoza. Se instrumentó a través del CEPEII (Centro de Prevención de enfermedad inaparentes de la Infancia) que actúa como centro de referencia y funciona en el hospital pediátrico Dr. Humberto J. Natti e interactúa con las maternidades que efectúan la toma de muestra y la remiten al CEPEII para su procesamiento.

El número de nacimientos de la provincia de Mendoza asciende aproximadamente a 30.000 / año. El CEPEII atiende a las quince maternidades estatales (55 % recién nacidos, a esta cifra se le suman los nacimientos en aquellas maternidades privadas con convenio (10 a 15 %) lo que totaliza aproximadamente 20.000 recién nacidos / año.

El CEPEII debe observar las acciones de toma de muestra en la maternidad, envío, recepción, circuito analítico y post-analítico tendientes a que la detección precoz, confirmación diagnóstica e inicio de tratamiento se efectúen en un plazo no menor de quinde días de vida del recién nacido y gracias a la interrelación de los servicios del hospital, las maternidades de origen y la familia del recién nacido lograr el seguimiento efectivo.

"Desde Julio/99 a la fecha han sido atendido 130.000 recién nacidos entre los cuales se han detectado 69 HC y 2 con PKU. Actualmente se encuentra bajo seguimiento 65 niños con HC y 4 con PKU (2 de ellos son previos a la instalación del programa)."[16]

Se concluye que *la incidencia calculada fue de 1:1884 para Hipotiroidismo y 1:65000 para PKU* correspondientes a nacidos en maternidades estatales de la provincia. En maternidades periféricas se agregan muestras de recién nacidos que nacieron en otros efectores o partos no institucionalizados.

En la ***Prov. De Misiones*** la Fundación Endocrinológica Infantil (FEI) realiza una tarea de apoyo a las localidades de Eldorado, Wanda, Esperanza, Libertad e Iguazú, con un estrecho contacto con el medio pediátrico, se

[16] Caligiore, P. *Programa provincial de hipotiroidismo y fenilcetonuria (Prov. De Mendoza)*. Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal. Acta Bioquím. Clín. Latinoam. La Plata.2005 p. 520.

efectúan interconsultas constantemente, como así también se derivan pacientes y cuando es necesario se realiza un seguimiento conjunto. Este modo de trabajar ha dado un resultado alentador, y estrechado los lazos a nivel científico y humano.

"Se consiguió ampliar la pesquisa de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria en las localidades de Iguazú y Libertad, además de la iniciada anteriormente en Wanda y Eldorado. Actualmente la misma se realiza a cargo de F.E.I. para los pacientes carenciados. En el área de prevención los profesionales de F.E.I., asistieron a encuentros con médicos y bioquímicos exponiendo videos, material gráfico y estadísticas sobre el tema."[17]

En la ***Prov. De Salta*** (Hospitales de Cachi, Cerrillos, Chijoana, Molinos) en el mes de Diciembre de *2000*, se concretó una alianza con un laboratorio de productos medicinales, para la implementación del Programa preventivo en 4 Hospitales públicos de Salta.

El laboratorio se hizo cargo del costo de las drogas para la realización de los estudios a todos los recién nacidos de esos hospitales, F.E.I. proveía las tarjetas para la toma de la muestra, recepción de las mismas, análisis y envío de los resultados.

Los Hospitales locales se ocuparon de tomar las muestras y del envío de las mismas, y la localización de los pacientes detectados a través de los agentes de Salud.

"Durante el primer año, se detectaron y localizaron dos niños con hipotiroidismo congénito que con el tratamiento se están desarrollando

[17] Fundación de Endocrinología Infantil. *Programas preventivos en el interior del país*. http://www.fei.org.ar/fei/pag-02-02.html (consultada el 23-05-07).

normalmente. Esto hace suponer que en la zona la incidencia es superior a 1 en 3.000 recién nacidos."[18]

Dado el éxito, F.E.I. ha decidido seguir subvencionando el programa.

Respecto a investigaciones sobre dicha temática se encontraron en nuestro país, los siguientes estudios realizados:

En el año 2004, María Ana Angeleri realiza una prueba piloto en la Universidad de Belgrano (Lic. en Nutrición) investigando: "El rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas" Mediante un estudio descriptivo y transversal con 49 profesionales de la nutrición procedentes de distintas provincias del país, utilizando una encuesta, no asistida en base a un cuestionario con preguntas abiertas y cerradas, cuyos resultados arrojaron los siguientes datos: respecto a las medidas de prevención secundaria surge que un 98% de las personas encuestadas dicen comprender la importancia de la detección precoz de estas enfermedades; del análisis de la difusión de las medidas de prevención secundaria a las pacientes consideradas de riesgo surge que el 6% de las personas encuestadas manifiestan difundir "habitualmente" esta información, pero resulta que de éstas, únicamente el 2% transmite conocimientos adecuados, esto es una profesional de las 49 incluidas en el estudio. Difunden "a veces" el 18% de las profesionales y de éstas sólo el 2% comunica *conocimientos adecuados.* El 16% restante difunde *conocimientos inadecuados.* Un gran porcentaje no difunde "nunca" esta información (76%). Entre estas encuestadas hay un 23% que manifiestan poseer los *conocimientos adecuados* y no compartirlos con las pacientes de

[18] Ibíd.

riesgo y un 53% dicen poseer los *conocimientos inadecuados* y no los transmiten "nunca". Angeleri concluye "El nutricionista es un agente de salud y por lo tanto debe agregar a su rol asistencial el de comunicador de medidas preventivas correspondientes a cada situación en particular, colaborando así, junto con otros profesionales de la salud, al proceso de formación y de responsabilización del individuo a fin que adquiera los conocimientos, las actitudes y los hábitos básicos para la defensa y la promoción de la salud individual y colectiva."[19]

En el año 2005, en la ciudad de Bs. As. Universidad de Belgrano, Facultad de Ciencias de la Salud, Ivana Gonzáles realiza tu tesina de grado para su Lic. en Nutrición estudiando la "Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y sus familias". Utilizando como método de recolección de datos cuestionario, la muestra de dicha investigación estaba compuesta por 6 padres de niños con PKU (de la Asociación PKU Argentina). Los resultados exponen la necesidad de un diagnóstico precoz, educación nutricional de padres y pacientes, trabajo interdisciplinario, realización de un tratamiento adecuado que pueda evitar la consecuencia de dicha enfermedad, ya que el desarrollo intelectual del niño dependerá del acompañamiento familiar y del equipo médico.

Por último, cabe destacar que en la búsqueda (en base de datos-lilacs, ibecs,medline-, bibliotecas especificas, hemerotecas) de información (revistas científicas, libros, tesis, informes) sobre dicha temática y su relación con la

[19] Angeleri, M. *El rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en Argentina.* Prueba piloto. Universidad de Belgrano. Agosto 2004.

Terapia Ocupacional, no se han encontrado resultados, motivo por el cual consideramos relevante resaltar la importancia de la Atención Primaria de la Salud en Terapia Ocupacional para conocer con mayor profundidad los alcances de un Programa Integral de prevención de Discapacidad Mental.

Como así también describir el accionar del Terapista Ocupacional en los niveles de prevención primaria y terciaria respecto a la temática planteada.

• MARCO CONCEPTUAL

CAPÍTULO I

SISTEMA DE SALUD EN ARGENTINA

Características Generales

"La provisión de la Salud en Argentina está cubierta por tres subsectores: ***Público, Seguridad Social y Privado*** con escasa complementariedad y articulación de sus instituciones y establecimientos. Hacia principios de la década del 70´, se había logrado consolidar institucionalmente un esquema de provisión de la salud a través del cual, con la concurrencia del sector público y un sistema de seguridad social, se pudo alcanzar una extensa cobertura. Con el desarrollo de las Obras Sociales (OS) (instituciones de salud de la seguridad social) el sistema fue adoptando un alto grado de fragmentación, ya que a través de éstas instituciones, los trabajadores tratan de introducir un sistema solidario hacia el interior de cada uno de los gremios en que se organizaron. Lo cual implicaba como principal rasgo del sistema una falta de integración entre los subsectores público y privado y fragmentación existente en el interior de cada uno de ellos."[20]

"El sector público presenta divisiones según jurisdicciones nacionales, provinciales y municipales. El de Seguridad Social se compone de un gran número de instituciones sumamente heterogéneas en cuanto al tipo de población que agrupan, cobertura que brindan, recursos financieros y modalidad de operación. Mientras que el sector privado incluye organizaciones y servicios de características diversas."[21]

---

[20] Cetrángolo, O; Devoto, F. *Organización de la Salud en Argentina y Equidad*.Documento presentado en el taller regional Consultation on Policy Tools: Equity in Population Health. Taranto. 2002. p.3.
[21] Ibíd. p.6.

"Es el sector ***público*** el que posee la mayor capacidad instalada del país dependiendo sus establecimientos de las jurisdicciones nacionales, provinciales y municipales. Presta atención a la totalidad de la población que la demanda sin exclusión y cubre financieramente a la población no asegurada. El porcentaje de población no cubierta con OS o planes médicos varía ampliamente según jurisdicciones desde valores de 19% al 54% estimándose que más de un tercio de la población total carece de los beneficios del seguro siendo consecuentemente usuaria de los establecimientos públicos.

El subsector de ***seguridad social*** comprende las OS nacionales y el PAMI creadas por leyes nacionales específicas; las OS provinciales correspondientes a 24 jurisdicciones con marcas jurídicas heterogéneas, y otras OS, como son las de las fuerzas armadas o la policía. En conjunto brindan cobertura financiera a alrededor de 20 millones de personas. Una alta proporción de las OS se encuentran desfinanciadas y en crisis, con dificultades para cumplir con la cobertura de los afiliados. Esta situación implicará una mayor demanda de los Hospitales Públicos, en la que un 30% que allí concurren tienen cobertura de seguridad social.

El subsector ***privado*** se compone de prestadores directos y de entidades financiadoras o "prepagas".

El sector prestador (clínicas, sanatorios, laboratorios, consultorios y hospitales privados) creció vertiginosamente desde 1970, por un fuerte aporte de fondos provenientes de contratos con OS.

Empresas de medicina prepaga actúan como entidades de seguro voluntario, se concentran en grandes ciudades cubriendo alrededor de 2,2 millones de personas. La mayoría de sus afiliados tienen doble cobertura, ya

que también realizan aportes por ley a alguna OS, éstas entidades funcionan hasta ahora totalmente desreguladas."[22]

En cuanto a la inversión del país en el sector de salud, es decir el gasto público, éste ha ido evolucionando ya que el rol del estado en las políticas sociales se ha ido modificando sustancialmente a partir de la reforma de 1991, cuando se privatizaron las empresas públicas, se descentralizaron los servicios educativos de nivel secundario y los hospitales; se disminuye el gasto público total y aumenta fuertemente la participación de los gastos sociales en las estructuras públicas, éste gasto en salud, considera a todos los gobiernos intervinientes (nacionales, provinciales y municipales) y a las OS, representan un cuarto del gasto social y aproximadamente un 15% del gasto público argentino.

"Esta inversión es de aproximadamente 700 dólares por habitante y por año, o sea, alrededor de un 9% del PBI. El gasto total del sistema argentino de cuidados de salud se distribuye entre:

- Gobiernos nacionales, provinciales y municipales que aportan el 24,6%,
- Seguros sociales o sea OS nacionales, provinciales, el PAMI y otros que contribuyen con el 34,3%,
- Las familias que completan con un gasto directo en medicamentos, cuotas a prepagas, coseguros y otros, el 41,1% restante."[23]

Es importante destacar que es muy significativa la diferencia en el gasto entre las jurisdicciones provinciales y municipales al referirnos al subsector público, como también entre los beneficiarios de OS.

[22] Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación. *Políticas de Salud.* Bs. As. Sep. 2000. pp.10 a 12.
[23] Ibíd. p.9.

Respecto al punto de vista institucional del sistema de salud, es el Ministerio de Salud la máxima autoridad nacional, sin embargo dada la estructura federal del país, los gobiernos provinciales cuentan con total autonomía en materia de políticas de salud pública y con la mayor parte de responsabilidad en la provisión de servicios. A su vez, los municipios tienen a su cargo la ejecución de programas y la administración de los servicios de su órbita. Este ministerio tiene como propósito lograr una efectiva aplicación y materialización del derecho de salud, satisfaciendo las necesidades de la comunidad a partir de los principios de equidad, solidaridad y sustentabilidad de las acciones encaradas. Este derecho, requiere asimismo, la oportunidad de las acciones antes de que el daño se produzca, para así evitar daños mayores con **criterios preventivos** proporcionales a las necesidades de las personas. Siendo los **niños** quiénes representan el grupo de mayor vulnerabilidad donde los condicionantes sociales, económicas, culturales y ambientales son determinantes de su situación de salud.

"El Ministerio de Salud se ha organizado con 2 secretarías y 5 subsecretarías. La unidad mayor del ministerio corresponden a: secretaría de atención sanitaria, subsecretaría de APS, subsecretaría de programas de prevención y promoción, secretaría de políticas y regulación sanitaria, subsecretaría de planificación, control, regulación y fiscalización, subsecretaría de coordinación y subsecretaría de investigación tecnológica."[24] Por otra parte el gobierno nacional tiene presencia en el espacio provincial a través de la delegación del ministerio de salud, de la superintendencia de servicios de salud, instituto nacional de servicios sociales para jubilados y pensionados,

[24] Ibíd. p.16.

superintendencia de riesgos de trabajos y superintendencia de los administradores de fondos de jubilación y pensiones. Siendo la intención profundizar la descentralización y articular localmente éstos organismos, con el fin de facilitar la construcción con las provincias de un modelo integrado de salud.

Sistema de salud: "Reseña Histórica"

"La conformación actual del sistema argentino de salud es el resultado de una compleja evolución. En sus comienzos la provisión de servicios de salud se desarrolló alrededor de un grupo de prestadores que comprendían establecimientos de asistencias públicas, hospitales públicos especializados, mutuales y establecimientos privados, sin intervención del estado en la organización del sector y de la definición de una política de salud nacional."[25]

A mediados de la década del 40` el sector público comenzó a ocupar un rol central, tanto como prestador como en el diseño y desarrollo de políticas específicas para el sector.

"Con el advenimiento del peronismo (1946) se iniciaron importantes transformaciones en dos planos diferenciados: atención pública y seguridad social. Respecto a la primera, realmente se privilegió al sector, implementando ideas renovadoras con respecto a la concepción del hospital como centro de salud, integrando acciones preventivas y curativas, que se complementaron con crecientes inversiones en infraestructura hospitalaria y equipamiento a lo largo del país, organizando la regionalización sanitaria. En dicho período adquirió auge la formación de sindicatos los que también se insertaron en el gobierno. A

[25] Op. Cit .20; p.4.

partir de ellos se crearon organizaciones encargadas de atender la salud de sus afiliados y sus familias, desvinculado de la salud pública. Al generarse estas instituciones como OS de sindicatos, cada una de ellas funcionaban autónomamente con grandes diferencias de poder económico y alta heterogeneidad. Esto fue la génesis del sistema de las OS que nacieron de los sindicatos y que han determinado, desde esa fecha, que el sistema estuviera envuelto en conflictos políticos."[26]

Fue a partir de entonces, que se delinearon dos ejes independientes uno orientado a diseminar la atención médica en todo el país, aún con fuertes ineficiencias, y otro, imbuido dentro del sindicalismo, y administrado por ellos, donde se indiferenciaban las prestaciones con otras actividades vinculadas con la actividad gremial."Tiempo después hubo intentos de integrar el sector, pero muchos de los logros alcanzados por la salud pública se diluyeron y las dirigencias gremiales continuaron manteniendo la administración en las incipientes OS. En el plano de la salud pública, luego de la primera administración peronista (1955) comenzó un refinamiento importante, que originó falta de mantenimiento hospitalario y reducción de su productividad. Simultáneamente se inició la transferencia de los servicios a las provincias, que demoró cuatro décadas en consolidarse."[27]

Desde 1970, el sistema ha cambiado significativamente con la extensión de la cobertura de salud a toda la población en relación de dependencia. Ese año, con la ley 18.610 se hizo obligatoria la aplicación de cada trabajador a las OS correspondientes a su rama de actividad. La aplicación de ésta legislación significó una importante reforma del sistema. Amplió considerablemente la

[26] Naciones Unidas. Comisión económica para América Latina y el Caribe. Proyecto CEPAL/GTZ *Reforma financiera del sector de salud en América Latina y el Caribe*. Chile. Junio 1997. pp.7-8.
[27] Ibíd. p.14.

cobertura y puso en manos del movimiento gremial una importante cuota de poder político y económico.

"Los recursos de cada OS servían para brindar un nivel de cobertura homogéneo a todos los beneficiarios de cada rama de actividad, aunque existían importantes diferencias entre OS. No obstante desde fines de los años 70´ el número de beneficiarios ha crecido más lentamente que la población. La expansión de las OS ha sido el determinante en el crecimiento del subsector privado."[28] Por su parte la red de servicios estatales, que era hegemónico antes de la consolidación de éste esquema pasó a quedar reservado básicamente para la atención de la población más carenciada, sin cobertura de seguridad social. Sin embargo, y según las circunstancias, el sector público también brinda cobertura adicional a las personas asociadas a otros esquemas.

Así en los años 80`el sector de salud en Argentina había consolidado una organización que se caracterizaba por una excesiva fragmentación, rasgo que ha prevalecido hasta la actualidad. Su falta de coordinación y articulación impide la conformación de un "sistema" de salud y atenta con el uso eficiente de recursos y el logro de niveles aceptables de equidad en su cobertura. No sólo se nota la falta de integración entre los subsectores sino que también se observa fragmentación en su interior.

Salud durante la crisis hiperinflacionaria

A partir de 1989, se arribó a una aguda crisis que se extendió hasta el año siguiente. Durante el primer semestre de 1989, la paridad del dólar se multiplicó por 25, la misma evolución siguieron los insumos hospitalarios

[28] Cetrángolo y otros. *Una presentación estilizada de la evolución histórica del sector con especial referencia al desarrollo del subsector privado.* 1992. p.40.

(medicamentos, materiales descartables y otros dispositivos de uso médico). La acelerada inflación anuló toda posibilidad de crédito en transacciones comerciales, de modo que las compras hospitalarias y sanatoriales debieran ser pagadas al contado.

"Los establecimientos públicos vieron impedidos sus suministros a través del régimen estatal de compras y contrataciones, basado en licitaciones y pagos diferidos, por consiguiente los hospitales derivaron todas sus compras a través de las respectivas cooperadoras, que por ser asociaciones civiles sin fines de lucro operan con normas privadas. Los establecimientos privados mantuvieron en los primeros meses su funcionamiento mediante una continua demarcación de aranceles. Pero los dependientes de sus facturaciones a las OS quedaron rápidamente neutralizados de su capacidad operativa, exigiendo pagos adicionales a los pacientes."[29] La demanda postergable - de patologías quirúrgicas- que absorbe una gran parte del gasto de las OS, fue derivada hasta momentos mas propicios. Mientras que, las demandas impostergables- nacimientos y atenciones de neonato-contribuyen a alrededor de una cuarta parte del gasto, se derivó a hospitales públicos. Estos hechos incrementaron el gasto de salud "de bolsillo" al tiempo que contribuyeron al deterioro del poder adquisitivo del salario y al empobrecimiento de grandes franjas de la población.

Sistema de salud: "Actualidad y Reformas"

En la actualidad la intención es mejorar el desempeño y la operación del sistema de salud y avanzar hacia la integración mediante una mayor interacción de los subsectores participantes. "El Ministerio de Salud

[29] Op. Cit. 26; pp. 9-10.

buscará incentivar y orientar un cambio en el modelo de atención de salud en las diferentes jurisdicciones y los 3 subsectores con el objeto de mejorar el acceso y los resultados sanitarios, al tiempo que los recursos se utilicen de manera equitativa y eficiente. Se prioriza el desarrollo de la ***Atención Primaria de Salud (APS),*** centrado en la creación de un nuevo paradigma basado en una concepción integral de la salud, dirigido a la promoción de estilos de vida saludables y a comportamientos de auto cuidados en un espacio próximo a la persona y a la familia. Dando prioridad al desarrollo de éste primer nivel de atención, con el concurrente desarrollo de los segundos y terceros niveles requeridos para la resolución integral del problema."[30] Al mismo tiempo se fomentará la articulación y complementariedad entre los subsectores, para un uso más eficiente de los recursos, a la vez que se dará impulso a la participación activa de la comunidad. Dicha propuesta deberá afectar a la totalidad del sistema de salud, siendo los hospitales públicos los protagonistas. Por lo tanto el hospital público deberá desarrollar un nuevo perfil de actuación promoviendo cambios en el comportamiento institucional y de los profesionales. Teniéndose en cuenta, la enorme importancia de la capacidad instalada pública, de la cual no se puede prescindir si se proponen metas de cobertura integral. El deterioro y la ineficiencia del hospital público atentan contra la intención de equidad siendo el principal objetivo mejorar los actuales niveles de accesibilidad de la población sin cobertura y respetar particularidades regionales y locales de los establecimientos.

[30] Op. Cit .22; pp. 19-20.

- ***Desarrollo de recursos humanos en salud:*** El proceso de desarrollo de recursos humanos se adecuará a la realidad sanitaria nacional, regional y local, teniendo como prioridad la formación de equipos interdisciplinarios orientados al primer nivel de atención. Estando las autoridades sanitarias nacionales empeñadas en fortalecer la coordinación con jurisdicciones y universidades, en programas de formación y capacitación de grado, postgrado y educación continua en Atención Primaria de Salud.

- ***Desarrollo y reciclaje de recursos físicos en salud:*** Este enfoque prima el proceso de planeamiento del recurso físico en salud ya que su calidad condiciona la calidad de atención y servicios brindados. Hasta la fecha se ha logrado: un diagnóstico de la capacidad instalada de los subsectores públicos, privados y seguridad social a nivel nacional, regional y local y una propuesta de inversiones en obras de arquitectura, equipamiento y mantenimiento.

- ***Reformas de seguros de salud:*** El subsector de seguridad social, brinda a través de OS cobertura a alrededor de 20 millones de personas como ya se ha mencionado. Quedando un tercio de la población carente de cobertura, por lo tanto y para lograr un sistema de salud más equitativo y eficiente sería ideal disminuir las diferencias procurando integrar la cobertura financiera que brindan las OS nacionales, OS provinciales y medicinas prepagas y la potencial cobertura que se podría brindar a la población carente de la misma. Si esto se lograra se podría

disponer de un sistema con mayor integridad y homogeneidad a nivel del país.

El Ministerio de Salud de la Nación propone una modificación del sistema nacional del seguro de salud en consenso con nación y provincias que comprenden los siguientes objetivos:

- Consolidar y ampliar la reforma de las OS nacionales y propiciar reformas de OS provinciales.
- Garantizar los servicios de salud con criterios de integridad y universalidad para la población sin cobertura.
- Incorporar empresas de medicina prepaga al marco regulatorio del sistema de seguro.
- Definir los beneficios básicos y únicos a los que obliga el Sistema de Programa Médico Obligatorio (PMO) definido como: "El listado de las prestaciones que obligatoriamente deben brindar las obras sociales nacionales".[31] El mismo se encuentra basado en los principios de la APS entendiendo a la misma no sólo como la cobertura para el primer nivel sino y fundamentalmente como una estrategia de organización de servicios sanitarios. El programa incluye entre otras las siguientes coberturas:

- ***Plan Materno Infantil:*** Que implica la cobertura integral durante el embarazo y el parto, se inicia con el diagnóstico y debe continuar hacia el primer mes luego del nacimiento. Atención del recién nacido hasta cumplir un año de edad.

[31] *Plan médico obligatorio de Emergencias*. http://www.adecua.org.ar/Legislacion. (consultada 05/05/07).

- ***Embarazo y parto***

- ***Infantil:*** Hace obligatoria la realización perinatológica de los estudios para detectar PKU, Hipotiroidismo Congénito (HC) y enfermedades fibroquísticas en el recién nacido. Deberán cubrir consultas de seguimiento y control. Cobertura del 100% de la medicación requerida para el primer año de vida.

- ***Medicamentos:*** Que en caso de enfermedades crónicas prevalentes posee una cobertura básica del 70%, mientras que enfermedades de baja incidencia, es decir, que afectan a un sector bajo de la población en relación al total del país y que generalmente requieren de medicamentos de altos costos (que superan el valor del salario vital y móvil) tienen cobertura de un 100%.

Por otra parte, en la ciudad autónoma de Bs. As la cobertura de prestaciones de salud (PMO) y básicas en la habilitación y rehabilitación de personas con discapacidades será obligatoria para todas aquellas personas que padezcan una discapacidad y estén incorporadas al sistema de seguridad social, al seguro de salud y al sistema de medicina prepaga con una cobertura integral del 100%.

- ***Reconversión de las OS provinciales***: Las mismas dan cobertura a alrededor de 6 millones de personas. Presentan un panorama heterogéneo. Siendo la intervención del ministerio de salud tratar de acordar en el marco del COFESA (Consejo Federal

de Salud) con las provincias en general y con cada una de ellas en particular la orientación en cuanto a capacidades de gestión, financiamiento, uso eficiente de los recursos y obligaciones prestacionales de un sistema de cobertura provincial hacia un proceso de integración con un sistema de cobertura de las OS nacionales. El COFESA fue creado por ley 22.373/81 y ha funcionado en general más como un ámbito de exposición de las autoridades nacionales ante las provinciales. Estos organismos reconocen la autonomía legal de las provincias en lo referente a salud y educación.

- ***Empresas de medicina prepaga:*** El control sobre dichas entidades deberá extenderse a dos aspectos principales: prestacional, verificando el estricto cumplimiento del PMO al que están obligados por ley 24.756, y el económico financiero a partir de un modelo de diagnóstico y evaluación económica que permitan conocer anticipadamente la presencia de falencias.

- ***Garantías de servicios de salud para población sin cobertura y desarrollo de seguros de salud:*** Un grupo población muy significativo, carece de cobertura. Por lo tanto recurre para ser atendido al sector público, recibiendo con frecuencia un trato de menor privilegio o postergación de su atención. En tanto, el Proyecto de Decreto del Régimen Federal de hospitales públicos

tiene como objeto mejorar las actuales niveles de accesibilidad de la población sin cobertura, garantizando la gratuidad del acceso.

Sistema de salud: "Ciudad de Mar del Plata"

"La medicina marplatense nace allá por el 1874, aunque sus orígenes comiencen en Grecia, 2500 años antes. Años exactamente dónde la medicina primitiva dejó de serlo para instalarse en la categoría progresista de medicina técnica o medicina científica".[32]

En la actualidad el sistema de salud marplatense se encuentra dividido en dos subsectores: Público y Privado.

El sector ***público*** lo conforman los siguientes establecimientos asistenciales: a nivel nacional I.N.A.R.E.P.S (Instituto Nacional de Rehabilitación Psicofísica del Sur) e I.N.E (Instituto Nacional de Epidemiología), a nivel provincial H.I.G.A (Hospital Interzonal General de Agudos), Hospital Materno Infantil y la Casa del niño (que funciona como un satélite del Hospital Materno Infantil) y por último a nivel municipal las Salas periféricas.

En cuanto al sector ***privado*** éste se encuentra regulado por el colegio médico de la provincia de Buenos Aires, cuya historia en la ciudad indica que fue "El 28 de junio de 1941 cuándo nace dicho colegio en la ciudad de Mar del Plata, entidad, que al año siguiente fue promotora y partícipe de otro hecho importante la fundación de la federación médica de la provincia de Bs. As. Con el transcurso de los años, llega una ley que crea el colegio de médicos para toda la provincia, con un 9º distrito con asiento en ésta ciudad de Mar del Plata, lo cual obliga a modificar el nombre original de la entidad marplatense que se

[32] Centro Médico de Mar del Plata. *Crónica de la medicina marplatense*. Cáp. VI. (19--). Material Inédito. p. 94.

convierte en Centro Médico de Mar del Plata y obtiene su personería jurídica con la nueva denominación el 27 de julio de 1962 o sea a los 21 días de su nacimiento".[33]

Este noveno distrito regula actualmente al: ***Centro Médico*** que incluye entre sus afiliados a las Clínica Colón, Clínica 25 de Mayo, Clínica Pueyrredón, Clínica del Niño y la Madre, Clínica de Fracturas y Ortopedia y Clínica Belgrano. ***Círculo Médico*** que incluye al EMSHA, Clínica Mitre y Cruz Azul y por último al ***Hospital Privado de la Comunidad.***

Cabe señalar y de acuerdo al eje central de nuestra investigación que en el sector público sólo se registran nacimientos en el Hospital Materno Infantil, mientras que en el sector privado todas las instituciones que lo conforman con excepción de la clínica de Fracturas y Ortopedia, poseen registros de nacimientos.

[33] Ibíd. Cáp. VIII; p.117.

CAPÍTULO II

FENILCETONURIA

ERRORES CONGENITOS DEL METABOLISMO

Características generales:

A principios de siglo, el medico inglés Archibald Garrod, propone por primera vez el concepto de "Errores Innatos o Congénitos del Metabolismo" (ECM) denominando así a todos aquellos trastornos bioquímicos hereditarios humanos.

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

"Las enfermedades metabólicas son el resultado final de un defecto enzimático intracelular, con la ausencia o menor actividad de una enzima o cofactor determinado. Casi todas éstas enfermedades se heredan por mecanismos autosómicos recesivos."[34] Esto requiere que el gen mutado este en doble dosis, por lo tanto ambos padres deben pasarle al niño el gen defectuoso para que resulte afectado con la enfermedad.

"El defecto enzimático, induce la acumulación anormal de metabolitos neurotóxicos, que se traducirán en un deterioro progresivo del Sistema Nervioso

[34] Brusco, O.J. *Enfermedades metabólicas hereditarias*. Biblioteca de Medicina. Ed. El Ateneo. Bs. As. 1992.

Central, con consecuencias como es el retraso mental profundo, desnutrición crónica y/o la muerte"[35]

Ordenados según su incidencia, se mencionan a continuación, los principales Errores congénitos del metabolismo:

Título: Frecuencia de los principales ECM

ENFERMEDAD	FRECUENCIA
Hipotiroidismo Congénito	1:3000
Fenilcetonuria	1:10000
Galactosemia	1:60000
Enfermedad de Orina de jarabe de Arce	1:250000
Hiperplasia Adrenal Congénita	1:12000
Fibrosis Quística	1:2500

Fuente: Fundación Bioquímica Argentina

De interés para nuestra investigación, en segundo lugar con una frecuencia de 1:10000 recién nacidos vivos, se encuentra la Fenilcetonuria, descripta a continuación.

[35] Gonzáles, I. *Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y sus familias.* Tesina de grado. Univ. de Belgrano. Marzo 2005.p.11.

FENILCETONURIA

Reseña Histórica

En 1934, un médico y bioquímico noruego, Asbjorn Folling descubrió que algunos pacientes que tenían retraso mental presentaban en la orina una franca elevación de ácido fenilpirúvico (derivado metabólico de la fenilalanina). Denominó esta enfermedad "imbecilidad fenilpirúvica".

Tres años mas tarde, en 1937, Penrose y Quastel llamaron a esta enfermedad "Fenilcetonuria", nombre con el que se la conoce actualmente.

En 1947 Jervis, tras varios años de investigación, concluyó que en dicha enfermedad existía una falla en la transformación de fenilalanina a tirosina.

Los primeros avances en el tratamiento de la fenilcetonuria fueron hechos por Horst Bickel (pediatra alemán) en el año 1953, quién demostró la efectividad de una dieta restringida en fenilalanina.

Los estudios de Bickel fueron realizados en niños sintomáticos, debido a la ausencia de método para un diagnóstico precoz.

Esto recién fue posible en 1963, año en que Robert Guthrie creó el método de inhibición bacteriana para medir la fenilalanina en sangre.

En los años siguientes se confirmó la importancia de un diagnóstico y tratamiento precoz para un desarrollo intelectual normal.

Definición

"La Fenilcetonuria (PKU, abreviatura en ingles Phenylketonuria) clásica es una enfermedad metabólica, de herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por un desorden en la producción o en la actividad de la enzima

fenilalanina hidroxilasa (PAH, abreviatura en ingles Phenylalanine hidroxilase). Este defecto esta condicionado genéticamente."[36]

"Si se produce una mutación que determina la ausencia de la enzima, o la pérdida de gran parte de su capacidad catalítica, la reacción específica no se producirá más dentro de los límites normales. Esta incapacidad de funcionar normalmente puede denominarse bloqueo metabólico primario."[37]

La PAH, enzima producida por las células hepáticas, cataliza la reacción de hidroxilación que convierte la fenilalanina en tirosina. Este es un importante paso en el catabolismo de la fenilalanina.

"La fenilalanina es un aminoácido esencial que no puede ser sintetizado por los mamíferos superiores y por lo tanto debe ser provisto por la dieta. Su única función conocida es como componente de las proteínas. Dado que el organismo normalmente se provee de mucho mas de lo necesario para la síntesis proteica, gran parte de la fenilalanina se oxida, convirtiéndose en tirosina."[38]

"En la Fenilcetonuria, la fenilalanina se acumula y sufre una reacción de transaminación a ácido fenilpirúvico o descarboxilación a feniletilamina. Estos metabolitos junto con el exceso de fenilalanina, alteran el metabolismo normal y pueden contribuir al cuadro clínico."[39]

Diagnóstico

[36] American Academy of Pedriatrics committe on Genetics. *Issues in Newborn Screening Pediatrics*. Vol. 89:2.1992. p.345.

[37] Heldon Sutton. *Genes enzimas y enfermedadeshereditarias*.EUDEBA.Ed.Universitaria.Bs.As.1996.p.100.

[38] Ibíd. p.101.

[39] Behrman, R.E; Vaughan, N. *Tratado de Pediatría. Errores innatos del metabolismo*. Ed. Interamericana.9° Edición. Vol. I. p.440.

"Los niños con PKU son clínicamente normales al nacimiento y los test de orina para el ácido fenilpirúvico son negativos durante los primeros días de vida, por ello en ésta edad el diagnóstico debe hacerse midiendo los niveles sanguíneos de fenilalanina."[40]

La muestra debe realizarse después de las 48hs de vida hasta un máximo de 7 días, teniendo la precaución de que el niño haya recibido una alimentación proteica (calostro o leche). La determinación de la fenilalanina se realiza por el método bacteriológico de Guthrie en las muestras de sangre obtenidas por punción del talón del recién nacido sobre papel de filtro.

Este método de Guthrie, determinante del diagnóstico temprano de la PKU corresponde al programa de Pesquisa neonatal y es obligatorio en la Argentina por ley Nº 23.874.

"Los criterios diagnósticos son valores constantes de fenilalanina superiores de 16 a 20 mg/100ml, tirosina en valores menores a 3mg/ 100ml, presencia de ácido fenilpirúvico e hidroxifenil-pirúvico en orina, e incapacidad de tolerar una provocación oral de fenilalanina. Los lactantes con niveles de fenilalanina constantemente superiores a 8 – 12 mg/100ml deben recibir tratamiento."[41]

Categorías Clínicas. Hiperfenilalaninemia (HPA) no fenilcetonúrica (HPA NO PKU)

La PKU es una enfermedad muy heterogénea, tanto clínica como genéticamente.

---

[40] Ibíd.
[41] Nelson, Y; Moxness, K; Yensen, M. *Manual de la Clínica de mayo*.7º Edición. Ed. España. Harcout Brace.1997.

Podemos diferenciar distintas categorías clínicas según el grado de deficiencia de la enzima PAH, en base a lo cual se establece pronóstico, severidad y duración de la restricción dietética.

"En ocasiones hay niños con hiperfenilalaninemia en los que los niveles sanguíneos de fenilalanina están algo elevados pero son insuficientes (menos de 15-20 mg/dl) para dar lugar a la excreción ácido fenilpirúvico. Al igual que los niños con fenilcetonuria clásica éstos niños presumiblemente tienen el enzima fenilalanina hidroxilasa anormal aunque con algo de actividad; los valores sobre de su actividad van del 1-35% de lo normal, en contraste con actividad indetectable encontrada en la forma clásica de fenilcetonuria."[42]

La clasificación hoy aceptada de PKU toma como variable el nivel de fenilalanina con dieta normal, permitiendo dividir en tres formas clínicas:

- *PKU Clásica* (Phe mayor 20mg/dl) en la que la actividad residual de la enzima PAH es menor del 1%.
- *Atípica o HPA no PKU* (Phe 10-20mg/dl) cuando la actividad enzimática esta entre el 1 y el 5 %.
- *HPA persistente benigna* (Phe 3-10 mg/dl) con una actividad enzimática por encima del 5%.

"Las manifestaciones clínicas de las HPA varían, desde ausencia de clínica en los casos de menores concentraciones de fenilalanina a importantes manifestaciones en los casos de niveles muy elevados."[43]

[42] Op. Cit. 39; p.442.
[43] Villaverde, R et al. *Diagnostico tardio de Fenilcetonuria como causa de retardo mental en un adolescente*. Revista de Neurología .Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia España.1997. p.1912.

"En la forma clásica no hay duda sobre la severidad y duración de la restricción dietética, por el contrario los otros dos grupos plantean mas dificultad en el manejo y pronóstico."[44]

PKU Materna

El feto de una madre con PKU o HPA esta expuesto a concentraciones de fenilalanina mas elevadas que las de la sangre materna (1,7 veces aproximadamente).

"La concentración elevada de fenilalanina es tóxica para el feto y el riesgo de daño fetal puede traducirse en aborto, retardo del desarrollo intrauterino y diferentes anomalías estructurales."[45]

"De madres con PKU pueden nacer niños con retraso mental sin fenilcetonuria; esto sugiere que el daño cerebral en el feto se produce por transferencia placentaria del exceso de fenilalanina materna. Por lo tanto la madre fenilcetonúrica embarazada debe ser identificada y mantenida con una dieta pobre en fenilalanina."[46]

El control metabólico debe ser estricto antes (4-6 meses) y durante todo el embarazo.

Características clínicas

Debido a la ausencia de un tratamiento oportuno y adecuado, el niño con PKU evidencia clínicamente una detención de su desarrollo cerebral en los primeros meses de vida.

---

[44] Spécola, N. *Hiperfenilalaninemias no Fenilcetonúricas (HPA NO PKU): Valoración de Formas Intermedias.* Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal. Acta Bioquím. Clín Latinoam. La Plata.2005 p.514.
[45] Asociación PKU Argentina. http://www.pku.org.ar (consultada 23-05-07).
[46] Op. Cit. 39; p.442.

"Desarrolla el típico cuadro de un niño con retraso mental de grado moderado a severo con una conducta esquizoide." [47]

Estos niños pueden presentar variados síntomas neurológicos:

- Convulsiones
- Alteraciones del tono y la postura
- Movimientos anormales
- Temblores
- Microcefalia

Se observa con frecuencia hipo pigmentación en ojos, piel y pelo, debido al bloqueo de la vía de formación de tirosina, que trae como consecuencia una disminución en la producción de melanina, pigmento responsable de la coloración.

Es característico el olor de la orina ("de ratón" o a moho-humedad), debido a la eliminación de ácido fenilpirúvico, como vía alternativa para la metabolización de las altas concentraciones de fenilalanina.

En los niños mayores son frecuentes los trastornos de conducta, hiperactividad, comportamiento autista, entre otros síntomas.

El deterioro intelectual es progresivo, así como las alteraciones neurológicas, en los pacientes que no siguen el tratamiento o lo han abandonado precozmente.

Tratamiento

El tratamiento de la PKU es nutricional. Consiste en restringir el aporte de Phe, cubriendo los requerimientos proteicos con una mezcla de aminoácidos

[47] Op Cit. 39; p.440.

libres de Phe y asegurando una ingesta calórica adecuada, para permitir el crecimiento y desarrollo normal. Es indispensable entonces, alcanzar un valor calórico adecuado para evitar el catabolismo y ocasionar trastornos en el desarrollo.

"El objetivo de dicho tratamiento es lograr un control metabólico adecuado que asegure el desarrollo psicofísico normal del paciente. En niños de 0 a 10 años los niveles de Phe se hallan entre 2 y 6 mg/dl y en mayores entre 2 y 10 mg/dl."[48]

"El individuo deberá seguir estrictamente la dieta recomendada por el especialista, dado que esta será adaptada individualmente, dependiendo de cual es la severidad de la deficiencia de enzima, ya que esto condicionará la cantidad de fenilalanina que el niño puede tolerar, de su edad, peso, promedio de crecimiento y estado de salud."[49]

Para que los resultados del tratamiento sean óptimos, se requiere:

- Diagnostico precoz, dentro del primer mes de vida
- Tratamiento y control continuo durante toda la vida
- Control riguroso de las madres fenilcetonúricas durante el embarazo.

[48] Op. Cit 44
[49] Op. Cit,35; p19.

CAPÍTULO III

MODELO DE SALUD PÚBLICA EN ATENCIÓN PRIMARIA

Se trata de ocuparse de
pensar...
y de actuar...
Ocupémonos.
Para no preocuparnos

La Organización Mundial de la Salud (OMS), ha abogado a favor de la **Atención Primaria de la Salud** (APS) desde antes de 1978, cuando adoptó como enfoque central la meta de salud para todos en el año 2000.

"La Conferencia Internacional sobre Atención Primaria de la Salud, celebrado en 1978 en Alma-Ata (Kazajstán, Unión Soviética), difundió y otorgó el reconocimiento internacional al concepto de APS como principal estrategia para alcanzar dicha meta. Esta visión sobre la APS quedó expresada en los principios y recomendaciones contenidas en la declaración de Alma-Ata que marcaron el inicio de un nuevo paradigma para mejorar la salud colectiva y el establecimiento de una nueva plataforma de política sanitaria internacional."[50]

Las relaciones entre salud y desarrollo son indiscutibles y se reconoce que la salud es un resultante de un proceso social, económico y que es también un derecho humano fundamental, estando el mismo garantizado por nuestra constitución nacional a través de la incorporación a su texto de los Pactos Internacionales, con rango supralegal. Por lo tanto "constituye un derecho social y exigible; y tiene como vía de exigibilidad por excelencia a la justicia. Esto

[50] Roses Periago, M. *La renovación de la atención primaria de salud en las américas: la propuesta de la organización panamericana de la salud para el siglo XXI.* Rev. Panamericana salud pública 2007. p.65.

significa que es factible exigir éste derecho aún ante la falta de reglamentación o deficiencia."[51]

A su vez la buena salud tiene un efecto beneficioso sobre el nivel educacional, productividad en el trabajo y el bienestar general de la población.

La APS es la estrategia idónea para actuar en éste complejo proceso de generación y protección de la salud individual y colectiva; ya que aborda las situaciones de los individuos y las familias como un todo y toma en cuenta las circunstancias del entorno en que se desenvuelven. El llamamiento de la APS para analizar de manera conjunta con otros sectores las determinantes de la salud y la enfermedad abre el camino hacia la formulación de Políticas Públicas conducentes al desarrollo humano integral y sostenible.

Durante las últimas décadas se han "cosechado" en las Américas diversas experiencias sobre la expansión de la APS; con la adopción de medidas preventivas y mejoras en la educación, el saneamiento y el acceso a los servicios de salud.

"A su vez la APS es el entorno ideal para la operativización de las estrategias encaminadas a lograr los objetivos del desarrollo del Milenio (adoptados en el 2000 por acuerdo de 189 países)"[52]; ya que se basan en los mismos principios y valores de equidad, solidaridad y justicia social.

Durante la reunión regional de consulta sobre la renovación de la APS de las Américas celebrada de Montevideo, Uruguay, en julio de 2005 se preparó un a declaración regional sobre las nuevas orientaciones de la APS que fue ratificada por el 46° consejo directivo de la Organización Panamericana de la Salud (OPS) en septiembre de ese mismo año.

[51] Dras. Bianco , M. I; Crescentini, L. Guía Básica de Salud y Discapacidad. 2006. p.1.
[52] San Sebastián, M; Karin-Hurting, A; et. al. *El movimiento de salud de los pueblos: salud para todos ya.* Rev. Panamericana salud pública. 2005. pp. 45 a 49.

Actualmente, la APS ha recuperado visibilidad en todo el mundo: las instituciones gubernamentales, entidades públicas y privadas, organizaciones de cooperación internacional y ámbito académico, entre otras; reconocen que el fortalecimiento del sistema sanitario es un requisito imprescindible para asegurar el crecimiento económico, avanzar en materia de equidad y mejorar la salud.

La propuesta de la OPS implica renovar los sistemas de salud, tomando a la APS como fuente principal de atención y cuidados sanitarios, ya que se considera la estrategia mas adecuada para mejorar sostenible y equitativamente la salud de los pueblos de las Américas.

"Siendo definido a un sistema de salud basado en la APS como una estrategia de organización integral cuya meta principal es alcanzar el derecho universal a la salud con la mayor equidad y solidaridad y que se basa en los principios de la APS como el compromiso de dar respuesta a las necesidades de salud de la población, la orientación a la calidad la responsabilidad y la rendición de cuentas de los gobiernos, la justicia social, la sostenibilidad, la participación y la intersectorialidad."[53]

Un sistema de salud basado en la APS, además de estar conformado por elementos estructurales y funcionales que garantizan la cobertura universal con equidad, debe prestar atención integral, integrada y apropiada a lo largo del tiempo, hacer hincapié en la prevención y en la promoción y garantizar la atención del paciente en el primer contacto.

Las familias y las comunidades son la base para su planificación y puesta en práctica.

[53] Macinko, J; Montenegro, H; Nebot Adell, C y Grupo de trabajo de APS de la Organización Panamericana de la Salud. *La renovación de la APS en las Américas.* Rev. Panamericana salud pública 2007. pp.73-84.

En esencia la definición de renovación de APS continúa siendo la misma que se expresa en la declaración de Alma-Ata, la nueva definición se encuentra mas enfocada a los sistemas de salud en su conjunto –abarca los sectores públicos y privados y las organizaciones sin fines de lucro- y es aplicable a todos los países.

Las investigaciones realizadas han demostrado los beneficios de las APS y que los sistemas de salud basados en las mismas tienden a ser mas equitativas y a tener mejores resultados en cuanto a la salud a nivel poblacional.

Eficacia de la Pesquisa Masiva de Enfermedades Congénitas para prevenir la Discapacidad Mental

Definiciones y Criterios de selección

Los términos ***Pesquisa y Diagnóstico*** implican conceptos diferentes: La ***Pesquisa*** es definida como: "La detección con métodos, en una población aparentemente sana de individuos presuntamente enfermos. Los individuos detectados con métodos de screening; deben luego ser sometidos a un diagnóstico. Es por ello que los test de screening no deben ser usados como pruebas diagnósticas; cuando permiten individualizar individuos "en riesgo", dentro de la población presuntamente sana. No son métodos que sirvan para seguir la evolución de niños con enfermedades neurológicas definidas"

Diagnóstico por su parte se define como: "La caracterización de la enfermedad con miras a efectuar un tratamiento".[54] Por lo tanto se deduce que los niños seleccionados por un determinado método

[54] Lejarraga, H; Krupitzky, S. *Guías para la evaluación del desarrollo psicomotor del niño menor de seis años.* Publicaciones Nestlé. Bs. As. 1997. p. 9.

de pesquisa deben ser sometidos posteriormente a los correspondientes procedimientos diagnósticos que permitan confirmar la enfermedad.

La pesquisa forma parte de la ***Medicina Preventiva y de la Atención Primaria de la Salud.***

Se encuentran cuidadosamente determinados por los comités de genética cuáles son los criterios que se deben observar para seleccionar las enfermedades en las que se deben realizar las pesquisa masiva.

Estos criterios se relacionan con: (a) la enfermedad; (b) con el método diagnóstico.

(a) ***Respecto de la enfermedad:***

(1) Severidad y frecuencia.

(2) Que tenga tratamiento totalmente satisfactorio.

(3) Que la máxima efectividad del tratamiento sea en el período neonatal.

(4) Que exista la posibilidad de control de los pacientes y de la centralización de esos datos para confirmar los resultados de la pesquisa.

(b)***Respecto del método diagnóstico*:**

(1) La obtención de la muestra y el transporte a los centros de detección deben ser sencillos.

(2) La técnica a utilizar debe ser altamente sensible (sin falsos resultados negativos) y altamente confiables (muy pocos falsos positivos).

(3) El costo debe ser razonable.[55]

Características

El Hipotiroidismo Congénito (HC) junto con la Fenilcetonuria (PKU) son unas de las pocas causas prevenibles del ***Retraso Mental***. "Trabajos clásicos demostraron que, si el tratamiento se inicia precozmente, puede evitarse el daño neurológico y el retraso mental, característico de ésta enfermedad."[56]

Para lograr éste objetivo el tratamiento debe lograrse lo antes posible, idealmente durante los primeros 21 días de vida; cada día de demora en su comienzo implica un incremento del riesgo de retraso mental. Ciertamente, el comienzo está vinculado directamente con el diagnóstico temprano (considerado como aquel que se realiza en los primeros 15 días de vida). Sin embargo éste no puede basarse únicamente en la evaluación clínica, debido a que la gran mayoría de los niños afectados no presentan signos que permitan presumir la enfermedad durante el primer mes de vida. Es por ello que los programas de pesquisa neonatal también denominados Screening neonatal, se han constituido en el único medio eficaz para alcanzar la detección temprana de éstas enfermedades y su consecuente tratamiento oportuno.

La pesquisa neonatal es un sistema interdisciplinario de la salud pública diseñado para llevar a cabo la detección masiva y universal y posterior tratamiento precoz de una serie de enfermedades congénitas potencialmente catastróficas tales como la PKU y el Hipotiroidismo Congénito.

---

[55] Comunicación de Grupo de Trabajo "Discapacidad" de la SAP *Eficacia de la pesquisa masiva en las enfermedades inaparentes en el recién nacido para prevenir la discapacidad mental.* Fuente: Boletín del Círculo Médico de la Matanza 1992. p.80.

[56] Dres. Santucci, Z; Ansaldi, M; Pattin, J; Spécola, N y otros. *Programa de pesquisa neonatal de Hipotiroidismo Congénito de la provincia de Bs. As.* Archivo Argentino de Pediatría. 2002. p.456.

"El primer método realizado en una gota de sangre seca en un papel de filtro fue descrito por el profesor Robert Guthrie en 1963.

Aplicado al diagnóstico de la PKU"[57]; consistente en un método semicuantitativo para medir la fenilalanina en sangre entera. "Este método fue suficientemente simple, sensible, y específico para ser utilizado en la pesquisa masiva de las enfermedades en los recién nacidos. Paralelamente halló que la sangre entera seca en papel de filtro era estable y utilizable para múltiples fines lo que permitió la realización de métodos de diagnósticos bioquímicos y genéticos para muchas enfermedades."[58]

Luego y de acuerdo a los progresos en las técnicas de laboratorios alcanzados en las últimas tres décadas permitieron implementar en 1974 en la provincia de Québec (Canadá) el primer programa de pesquisa neonatal de Hipotiroidismo Congénito mediante determinaciones hormonales de gotas de sangre secas obtenidas en papel de filtro.

En los años siguientes, esta modalidad diagnóstica se extendía a la mayoría de los países del mundo aunque con diferentes grados de organización.

En nuestro país Lorcansky y colaboradores fueron los primeros en implementar un sistema de pesquisa de Hipotiroidismo Congénito en 1978.

Desde 1986 la Pesquisa Neonatal de la fenilcetonuria es obligatoria en la Argentina por **ley 23.413**; por su parte la **ley 23.874** incorporó la investigación del HC y en enero de 1995 con la **ley 24.438** se incorporó la pesquisa de Fibrosis Quística en el recién nacido, fue también en el año 1986 cuando la provincia de Bs. As había sancionado la **ley 10.429** mediante la cual se

[57] Op. Cit. 55; p.81.
[58] Spécola., N. *Fenilcetonuria (PKU) pasado y presente*. Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal. Acta Bioquím. Clín. Latinoam. La Plata. 2005. p. 506.

establecía la investigación neonatal obligatoria de las enfermedades referidas en todos los niños nacidos en su territorio así como el tratamiento de todos los casos confirmados.

Organización de la Pesquisa en la Provincia de Buenos Aires

Si bien la misma comienza en los países desarrollados en la década del 60' a partir del desarrollo del método de Gutrhie para detectar neonatos con hiperfenilalanemia y fenilcetonuria. "En nuestro país, su implementación se vio retrasada durante muchos años, a pesar de haber sido dictadas en 1986 una ley nacional y una ley provincial en la provincia de Buenos Aires que hacían obligatoria la pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria.
Recién en abril de 1995, cuando a partir del ofrecimiento de la ***Fundación Bioquímica Argentina al Ministerio de Salud de la provincia de Buenos Aires*** se dio inicio al primer programa organizado, centralizado y regionalizado del país el Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas (PRODYTEC)".[59]

El mencionado fue concebido para permitir la detección de recién nacidos sospechados de padecer algunas de las enfermedades, realizar su confirmación, tratamiento y seguimiento de todos los recién nacidos del territorio de la provincia de buenos aires dando cumplimiento a la ley 10.429/86.

Se convocó a profesionales de reconocida experiencia para su puesta en práctica, siendo establecido el laboratorio de la Fundación Bioquímica Argentina como centro de Pesquisa y el Hospital de Niños "Sor Maria Ludovica" de la ciudad de La Plata como centro de confirmación y diagnóstico. La principal

[59] Op. Cit. 14.

estrategia de trabajo de esta comisión se apoyó en la siguiente información y criterios de base: (a) una población blanco promedio anual de 227.896 recién nacidos en la provincia (34% de los nacidos en todo el país)[60]/[61]

b) la distribución de los nacimientos en tres sectores asistenciales: un tercio en hospitales dependientes del Ministerio de la Salud de la provincia de Buenos Aires (MSBA), y los dos tercios restantes repartidos entre las maternidades del ámbito municipal y privado.

c) con la mayor concentración de los nacimientos en el área geográfica que rodea la ciudad de Buenos Aires.[62]

d) Las recomendaciones formuladas por los comités internacionales de pesquisa en relación con las estrategias organizativas y el número óptimo de muestras anuales que debe analizar con laboratorio para mantener una relación costo beneficio apropiada.[63]/[64]

Esta comisión coordinadora definió los siguientes objetivos para los primeros cinco años del programa: (a) lograr que el tratamiento de los niños con Hipotiroidismo Congénito y PKU se iniciara antes de los 22 días del nacimiento; (b) extender la cobertura de la pesquisa a todos los recién nacidos de los hospitales dependientes del (MSBA) ;(c) promover la implementación de la pesquisa en el ámbito municipal y privado. Así mismo, estableció entre sus obligaciones, la realización de un análisis periódico del programa para conocer

[60] Boletín del Programa Nacional de Estadísticas de Salud. *Indicadores de Mortalidad y Natalidad.* Años 1980-1992-1994. N° 68.
[61] Boletín del Programa Nacional de Estadísticas de Salud. *Estadísticas vitales de recursos y producción de servicios.* Cifras provisorias. 1994. N° 69.
[62] Boletín del Programa Nacional de Estadísticas de Salud. *Nacidos vivos y defunciones de menores de un año por departamento de residencia.* Argentina. 1994- 1996. N° 72.
[63] Grüters, A; Delonge, F; Giovanelli; et.al. *Guidelines for Neonatal Screening Programs for Congenital Hypothyroidism*. 1994. pp. 1-2.
[64] Therrel, BL; Ponny, SR; Davidson, A; et. al. *Newborn Screening system guidelines: statement of the Council of Regional Networks for Genetics services screening*. 1992. pp. 135-147.

su situación funcional y para instrumentar, a partir de sus resultados, las modificaciones organizativas necesarias para mejorar su eficacia.

"Las tareas especificas de los programas de pesquisa neonatal puede ser agrupados en cuatro componentes principales, la ***pesquisa***, el ***diagnóstico***, el ***tratamiento*** y el ***seguimiento***. Sin embargo, existen otros dos componentes adicionales que resultan fundamentales para asegurar el éxito de los mismos: la evaluación sistemática y periódica de los resultados y la educación. El primero de estos dos componentes adicionales permiten realizar una cuantificación del funcionamiento del programa a través de diferentes parámetros como son los indicadores de cobertura, del cumplimiento del marco del tiempo óptimo de las diferentes etapas de calidad de las muestras, eficiencia del sistema analítico, eficiencia de las acciones de seguimiento en el corto plazo y eficiencia del tratamiento y seguimiento en el largo plazo, mientras que el segundo resulta importante para formación y capacitación del personal e información y concientización de la población general acerca de los objetivos del mismo y sus beneficios."[65]

Ley Nacional Nº 23.413/86 y su modificación ley Nº 23.874/90 Decreto Nº 1316/94

Ley Nacional Nº 23.413

Artículo 1º.- La realización de una prueba de rastreo para la detección precoz de la fenilcetonuria será obligatoria en todas las maternidades y establecimientos asistenciales que tengan a su cuidado a niños recién nacidos.

[65] Borrajo, G. *Pesquisa neonatal del análisis de sangre a la prevención.* Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal. Acta Bioquím.. Clín. Latinoam. La Plata. 2005. p. 506.

Articulo 2º.- La prueba se realizara en todos los recién nacidos nunca antes de las 24 horas de haberse iniciado la alimentación Láctea.

Articulo 3º.- La realización de esta prueba será obligatoria en todos los establecimientos estatales que atiendan recién nacidos.

Articulo 4º.- Las obras sociales y los seguros médicos deberán considerarla como prestación de rutina en el cuidado del recién nacido.

Articulo 5º.- Comuníquese, etc.

Ley Nacional Nº 23.874

Articulo 1º.- Modificase el articulo 1º de la ley 23.431 el que quedará redactado de la siguiente forma:

Articulo 1º.- La realización de una prueba de rastreo para la detección precoz de la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito será obligatoria a todas las maternidades y establecimientos asistenciales que tengan a su cuidado niños recién nacidos.

Articulo 2º,. Comuníquese, etc.

Decreto Nº 1316/94

Articulo 1º.- Apruébese la reglamentación de la Ley Nº 23.413 y su modificatoria. Que forma parte integrante del presente Decreto como anexo I.

Articulo 2º.- Comuníquese, publíquese, dése a la Dirección Nacional del Registro Oficial y archívese

Anexo I

1.- Las pruebas de rastreo para la detección precoz de la FENILCETONURIA y el HIPOTIROIDISMO CONGENITO en los niños recién nacidos deberá

realizarse en un plazo no mayor de los SIETE (7) días de producido el nacimiento y que no sea anterior a las VEINTICUATRO (24) horas de iniciarse la alimentación láctea.

2.- Serán responsables de la realización de las pruebas de rastreo mencionadas en el punto 1 del presente anexo.

(a) Los Jefes de Servicio.

(b) Los médicos obstetras.

(c) Las parteras y profesionales especializados encargados de atender a los recién nacidos en maternidades y establecimientos asistenciales.

(e) En el caso del recién nacido cuyo nacimiento no haya sido atendido por profesionales de la medicina ni ingresado posteriormente a un servicio asistencial, o se retire antes de las VEINTICUATRO (24) horas, los padres, tutores o guardadores estarán obligados a concurrir dentro de los SIETE (7) días del nacimiento a un centro asistencial, a los efectos de proceder a la forma de la muestra de sangre correspondiente.

3.- Las pruebas de rastreo requeridas conforme el punto1, del presente Anexo, deberán considerarse como prestaciones de rutina en el cuidado del recién nacido, tanto por parte de establecimientos estatales o privados como obras sociales o Seguros Médico.

Ley Provincial Nº 10.429/86

Articulo 1º.- Es obligatorio en todo el territorio de la Provincia de Buenos Aires, la investigación masiva con la finalidad del diagnóstico precoz de todo tipo de anomalía para el desarrollo del sistema nervioso central de los recién nacidos y el consecuente tratamiento de las enfermedades detectados por esa pesquisa.

Articulo 2º.- Quedan sujetos a las disposiciones de ésta ley, los servicios hospitalarios públicos de la provincia; los obstetras y los profesionales médicos que asistan al nacimiento o que con posterioridad presten asistencia a los recién nacidos.

Articulo 3º.- Los padres, tutores, curadores y guardadores de los recién nacidos son responsables con respecto a las personas a su cargo, de requerir el cumplimiento de lo dispuesto en esta ley y su correspondiente decreto reglamentario.

Articulo 4º.-El Ministerio de Salud será el organismo de aplicación de la presente ley y tendrá a su cargo la programación, implementación y desarrollo de las actividades necesarias a efectos de realizar la educación sanitaria, detección masiva, diagnóstico precoz y tratamiento correspondiente de las enfermedades pesquisables que se determinan en la presente ley.

Articulo 5º.- El Ministerio de Salud, coordinará con las autoridades sanitarias nacionales, municipales, Colegios Profesionales, entidades gremiales del área de salud, instituciones de bien público, las actividades a que hubiere lugar para su mejor cometido.

Articulo 6º.- A los fines de la aplicación de la presente ley, se consideran comprendidos, el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, quedando el Poder Ejecutivo, facultado para ampliar esta nómina, cuando razones de política sanitaria lo justifiquen.

Articulo 7º.- Autorizase al Poder Ejecutivo a crear la Partida Presupuestaria correspondiente y a realizar las adecuaciones necesarias para atender los requerimientos de la presente ley.

Articulo 8º.- Comuníquese, etc.

Eficacia del Tratamiento Crónico para evitar la discapacidad mental

La pesquisa neonatal es un sistema interdisciplinario de la salud pública diseñado para llevar a cabo la detección masiva y universal y el posterior tratamiento precoz de estas enfermedades potencialmente catastróficas y difíciles de reconocer clínicamente sobre la población neonatal. Dicho tratamiento debe iniciarse una vez confirmado el diagnóstico, dentro de los primeros 21 días de vida con la entrega de sustituto de leche materna libre de Phe (fórmulas).

El principal objetivo del tratamiento es lograr el control metabólico adecuado que asegure el desarrollo psicofísico normal. El mismo es nutricional e implica la restricción del aporte de Phe (inicialmente con fórmulas y luego con alimentación sólida (según edad)). Los alimentos que componen la dieta y cumplen con éstos requisitos son importados y por lo tanto sumamente costosos y de difícil acceso. Cabe señalar que la dieta debe realizarse precozmente como también a lo largo de la vida (en forma crónica), siendo aquí donde radica el problema ya que el estado tiene la obligación de hacerse cargo del tratamiento precoz pero no así del crónico. Siendo de vital importancia la adherencia al mismo a lo largo de la vida para evitar el daño neurológico, ésta adherencia depende de la edad (del niño con PKU), tolerancia de Phe y principalmente del nivel sociocultural de la familia lo que determina la frecuencia de los controles, intercurrencias infecciosas, pautas educacionales y calidad de la dieta.

Relación entre Costos-Beneficios del Programa de Diagnóstico y Tratamiento para la detección de la PKU

Según uno de los principios de Deming "una organización debe construirse mejorando constantemente la metodología de producción y los servicios para incrementar la calidad y la productividad reduciendo así los costos. En otras palabras, la organización debe ser competitiva a través de la calidad.

En el ámbito de la salud la posibilidad de responder a estas exigencias se puede ver restringida por diferentes factores como regulaciones generales y especificas y restricciones de presupuestos, que dependiendo de cada país o región, condicionan la variedad de prestaciones."[66]

Sin embargo, en los laboratorios de Salud Pública los costos de la implementación de un sistema de calidad no deben ser abordados como perdidas sino como inversión en el bienestar general de la población, como ahorro económico de los costos que supondría una inadecuada práctica sin control y como aseguramiento de la inversión realizada. "Son ejemplos los ensayos de diagnóstico en una población o tamizaje en bancos de sangre, ensayos para prevención de enfermedades congénitas (PKU, Hipotiroidismo Congénito), son inversiones que se realizan para el beneficio general."[67]

Es así como el método de detección masiva significaría un ahorro muy importante para el país dada la beneficiosa relación entre costo-beneficio. El beneficio es mucho mayor a nivel humano ya que un simple análisis, accesible a toda la población de recién nacidos evitaría un severo daño mental y permitiría el crecimiento de un niño sano. Ha sido analizada la relación costo-

[66] Organización Panamericana de la Salud. Curso de Gestión de Calidad para Laboratorios. Módulo 9. *El costo de la calidad.* Washington D.C. 2005. pp.2-3.
[67] Ibíd. p.4.

beneficio, considerando el gasto de implementación de éste tipo de programas en relación con el costo social, emocional y económico que significa para la familia la crianza de un niño con discapacidad, su rehabilitación, y la dependencia que mantienen de por vida este tipo de pacientes. En todos los casos se apoya la inversión económica que implica la organización de la pesquisa neonatal lo cual hace incuestionable su instauración en los programas de medicina preventiva.

Teniendo en cuenta que resulta ampliamente favorable no sólo a nivel económico sino a nivel humano "ahorrando" el dolor que implica una discapacidad en sí misma, en una familia, en la sociedad, aún mas cuando esto se puede evitar. "Estando además sumamente estudiado en los países que se implanta, que el costo de la pesquisa durante un año es menor que el costo que significa a la sociedad mantener a un discapacitado durante dieciocho años con sus estudios y tratamientos rehabilitantes."[68]

Siendo la realidad en nuestro país según lo expresa el Dr. Gustavo Borrajo[69]que "actualmente la cobertura de la pesquisa en todo el país no alcanza el 50% de los nacidos con tasas de cobertura del 99% en Hospitales Públicos de la ciudad de Bs. As y de la provincia de Bs. As. Sin embargo, aún hay provincias e instituciones privadas en las que no se realiza la prueba, motivo por el cual el promedio nacional es tan bajo".

Por otra parte es fundamental señalar que si bien la detección es de gran importancia en ésta relación costo-beneficio, también lo es el tratamiento que si no se considera no podemos referirnos a un programa integral, necesario para cumplir con el principal objetivo de evitar el retraso mental.

---

[68] Op. Cit.55; p.81.
[69] Dr. Borrajo, G. *Comisión Coordinadora del Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas*. Laboratorio de Detección de Errores Congénitos. Fundación Bioquímica Argentina.

Considerando que "el control de éstas enfermedades genéticas esta basado en una estrategia integrada y amplia que combine el mejor tratamiento y prevención posibles mediante actividades de educación de la comunidad, cribado de la población, asesoramiento genético y disponibilidad de medios de diagnóstico precoz. Los tratamientos eficaces redundan no sólo en una mayor esperanza de vida sino también en una mayor calidad de vida, es decir, tratamiento y prevención son complementarios y permiten reducir el gasto sanitario."[70]

En nuestro país el tratamiento para un niño con PKU genera un gasto estimado de 4000 a 4800 pesos mensuales por cada niño con ésta enfermedad, y si bien algunas obras sociales lo cubren en un 100%; no sucede lo mismo con el estado que como asegura la Lic. B. Pirovano[71] "una vez obtenido el resultado si éste llegara a ser positivo no tiene la obligación de cubrir integralmente el tratamiento médico y nutricional que será el que finalmente preveerá la deficiencia mental".

Según la ***Academia Americana de Pediatría***, un programa de pesquisa no es un mero análisis bioquímico, sino que debería comprender la educación de padres, pediatras sobre la pesquisa; la pronta ubicación y seguimiento del individuo con la enfermedad, consejo genético y el apoyo psicológico de las familias; manejo y tratamiento adecuado de los pacientes y la evaluación sistemática de evolución. Por lo tanto, en rigor, la Argentina no cuenta con un programa integral de pesquisa ya que sólo diagnóstica.

---

[70] OMS. *Control de Enfermedades Genéticas.* Abril 2005. pp.1 a 5.

[71] Lic. Bernarda Pirovano. *Coordinadora del centro para el estudio de enfermedades genéticas, metabólicas y discapacidades de la Universidad de Belgrano.* Publicación de la red Latinoamericana de Cooperación Universitaria-Año 6 N° 10. Sep. 2004.

De acuerdo a lo expuesto respecto de la relación ***costo-beneficio*** se concluye que como se ha indicado prevenir (detectar y tratar) cualquiera de estas enfermedades será siempre más económico que los costos derivados de su falta de atención. Por tanto es importante generar conciencia en nuestra sociedad como así también en nuestras autoridades sobre la importancia de crear un programa integral que contemple no sólo la identificación de éstas enfermedades en todo recién nacido, sino también la ayuda necesaria al grupo familiar del niño afectado para hacer frente a un tratamiento que, en muchos casos, no puede ser afrontados por ellos.

Cumpliendo, de ésta manera, cabalmente con los principios de la Convención Internacional de los Derechos del Niño, al tiempo que se pondría de manifiesto que la prevención es vital y que garantizar la calidad de vida del niño y su familia es ***una responsabilidad indelegable del estado.***

CAPITULO IV

TERAPIA OCUPACIONAL Y ATENCION PRIMARIA DE LA SALUD EN FENILCETONURIA

Terapia Ocupacional: Orígenes y evolución. Breve reseña histórica

La Terapia Ocupacional surge acompañando los grandes movimientos sociales.[72]

Hacia fines del *siglo XVIII*, con el surgimiento del movimiento filosófico conocido como tratamiento moral, en Francia, "Pinel propuso una *revolución moral* para remplazar el punto de vista de que las personas con enfermedad mental eran peligrosas e incurables y que debían ser recluidas"[73] . Surge entonces la *Etapa Humanística*, comenzando a ocuparse el tiempo de los internados para lograr su rehabilitación social. Paralelamente en Inglaterra se instauran casas de retiro en el campo para tratar las alteraciones mentales, considerando el cambio de ambiente como un elemento beneficioso.

En el *siglo XIX*, *Etapa Industrial*, surgen las industrias hospitalarias, fundamentadas en "la utilización de la mano de obra y no la rehabilitación. Esto fracasa porque al ser inferior la capacidad productiva, el rédito económico no es el mismo."[74]

A principios del *siglo XX*, con el advenimiento de la *Etapa Terapéutica*, en Estados Unidos (Universidad de Harvard) se comienza a estudiar el uso terapéutico de las actividades.

---

[72] Sbriller, L. *Reinserción socio-laboral del discapacitado*. Revista Reinserción. Año III. N° 14. Marzo-Abril 1992.p.44.
[73] Kathleen Barker Schwartz. *Historia de la Terapia Ocupacional. Terapia Ocupacional, Willard & Spackman.Capitulo 1.* 10° Edición. Editorial Panamericana. Bs. As Argentina 2005 p.6.
[74] Op. Cit. 72; p.44.

En *1922* se publica el primer artículo sobre Terapia Ocupacional, publicado "La filosofía de la terapia ocupacional", escrito por Adolph Meyer, quien retoma los fundamentos del tratamiento moral.

"Dentro de esta misma escuela se destaca Eleonor Slagle, considerada fundadora de la Terapia Ocupacional. Toma como modelo las necesidades de la infancia y como fundamento los principios de trabajo, juego y relaciones humanas."[75]

Luego de la Segunda Guerra Mundial surge la necesidad de asistir y rehabilitar a los discapacitados motores y psiquiátricos, como consecuencia de dicha guerra, propiciando el desarrollo y especialización de la Terapia Ocupacional en ambos campos.

En *1950* llegan a la Argentina las primeras Terapistas ocupacionales ante la epidemia de polio.

En *1959* un equipo de terapeutas ocupacionales británicos dirigidos por E. Mac Donald, fue contratado por el gobierno argentino con el fin de organizar la Escuela Nacional de Terapia Ocupacional en la ciudad de Buenos Aires. Siendo la primera escuela de América del Sur. A través de convenios con la Organización Mundial de la Salud y la Oficina Sanitaria Panamericana se forma personal para desempeñarse en otros países de América Latina.

"Las guerras mundiales y el movimiento de rehabilitación estimularon el crecimiento de la profesión y ayudaron a aumentar la conciencia publica de los beneficios de la Terapia Ocupacional."[76]

En *1964* se crea la AATO (Asociación Argentina de Terapistas Ocupacionales) obteniendo su personería jurídica en 1968 y en "1970 es

[75] Op. Cit.72; p.44.
[76] Op. Cit 73; p.9.

aceptada como Miembro Completo por la Federación Mundial de Terapeutas Ocupacionales, con sede en Suiza."[77]

Áreas de intervención:

En sus orígenes la Terapia Ocupacional tuvo su aplicación en los discapacitados del aparato locomotor y en los enfermos psiquiátricos. A partir de 1965 sus áreas de intervención incluyen también: Educación Especial, Discapacidad sensorial, Geriatría, Pediatría, Minoridad y Campo laboral.

Consideramos importante destacar la ampliación de las áreas o campos de incumbencia de Terapia Ocupacional, comenzando por la rehabilitación y continuando con la atención de pacientes agudos y la ***inclusión en programas de prevención y atención primaria en salud.*** "Este nuevo campo implica un importante desafío en nuevos ambientes, nuevos métodos, nuevas estrategias, nuevos servicios y una revisión de los modelos de intervención tradicionales."[78]

Terapia Ocupacional. Salud – Enfermedad: como proceso:

En el transcurso de su historia, la Terapia Ocupacional ha sido descripta y definida de varias maneras, en 1947 se entendía por Terapia ocupacional "...cualquier actividad, física o mental, prescripta por el médico y guiada

[77] Op. Cit.72; p.46.
[78] Pellegrini, M. *Terapia ocupacional. Trabajo y comunidad*. Serie3 C.O.L.T.O.A Grupo Editor 1999 p.76.

profesionalmente para ayudar a un paciente a recuperarse de una lesión o enfermedad "(McNary).[79]

Con el paso de los años se realizaron intentos para modificar dicha definición, buscando una nueva concepción "que reflejara los cambios ocurridos en la práctica y su relación con la medicina."[80] En 1972 la Asamblea de Delegados de la Asociación Americana de Terapia Ocupacional (AOTA) acepta la siguiente, como definición oficial:

"Terapia Ocupacional es el arte y la ciencia de dirigir la participación del hombre en tareas seleccionadas para restaurar, fortalecer y mejorar el desempeño, facilitar el aprendizaje de aquellas destrezas y funciones esenciales para la adaptación y productividad, disminuir o corregir patologías, ***promover y mantener la salud.*** Interesa fundamentalmente la capacidad a lo largo de la vida, para desempeñar con satisfacción para sí mismo y para otras personas aquellas tareas y roles esenciales para la vida productiva, el dominio de sí mismo y el ambiente. (Terapia Ocupacional: definición y funciones, 1972, p.204)

"El avance científico en Occidente dio origen a un Modelo Biomédico de base tecnológica (...); la medicina encontraría una cura para todas las enfermedades (...) .De ahí que todos los problemas se percibieron desde la perspectiva de la medicina, se perdió de vista la salud como el problema de fondo."[81]

---

[79] Helen L. Hopkins. *Introducción a la terapia Ocupacional. Terapia Ocupacional. Willard & Spackman.* Capitulo1 8° Edición. Editorial Panamericana. Madrid. España. Enero 2001. p.3.
[80] Op. Cit.73; p.4.
[81] Gyarmati, G .*Salud y enfermedad: hacia un paradigma biopsicosocial. Ciencias sociales y medicina.* Ed. Universitaria. Santiago de Chile.1992. p.173.

Este modelo deja implícito un concepto de salud definido por su aspecto negativo: la ausencia de la enfermedad, y una organización de los sistemas de salud en forma unilineal: del especialista (depositario del saber – poder) hacia el enfermo (sujeto pasivo y dependiente).

Si bien se han evidenciado notables cambios en la ultimas décadas, debido a las grandes campañas de prevención de enfermedades, y a los esfuerzos de involucrar activamente a la población general, especialmente en el campo de las enfermedades crónicas; "no se ha logrado modificar la estructura institucional básica del modelo biomédico – tecnológico: centrado en el tratamiento de las enfermedades ya instaladas." [82]

La Terapia Ocupacional, como disciplina de la salud, en su práctica profesional se encuentra condicionada y atravesada por este modelo, todavía presente en la sociedad actual, debiendo ejercer en un sistema estructurado y jerárquico, poco permeable al cambio y evolución social. Como autoras de esta investigación y futuras profesionales de la salud pretendemos dejar explícito nuestra adhesión al concepto de salud desde un paradigma social, considerando ésta no solo como la ausencia de enfermedad, "sino como la capacidad de lucha individual y social para modificar las condiciones que limitan la vida. La salud es una cuestión social, y en cuanto social, también política. Desde ésta mirada la salud es un proceso histórico, social y culturalmente determinado, relativo al estilo de vida y a la calidad de vida de los pueblos y a sus condiciones de accesibilidad a los diferentes tipos de oportunidades (culturales, económicas, políticas, geográficas, espirituales...) . "[83]

---

[82] Op. Cit 73; p.174.

[83] García Cein, E; Veyra, M.E. *Terapia Ocupacional. Rol del T.O. en prevención primaria inserto en el trabajo barrial comunitario* .Revista Materia Prima Año 5.Bs. As.-Argentina. Septiembre/Noviembre 2000 p.16.

La definición dada por OMS produjo un importante avance: "salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no simplemente la ausencia de enfermedad." [84] Pero sin embrago, esto es insuficiente, ya que la salud, como la enfermedad, no son estados sino parte de un proceso multidimensional. "El individuo a lo largo de su vida, se va desplazando sobre un eje salud-enfermedad (y muerte), acercándose ya a uno ya a otro de sus extremos, según si se refuerza o se rompe el equilibrio entre factores que están permanentemente interactuando: físicos, biológicos, psicológicos, sociales, culturales y ambientales (...) en vez de salud -enfermedad mas conviene hablar de un proceso de bienestar biopsicosocial, a lo largo de un eje positivo - negativo."[85]

Desde Terapia Ocupacional, creemos necesario destacar una visión holista de dicho concepto, considerando los aspectos biopsicosociales (integrando en un solo conjunto los elementos biológicos, psicológicos y sociales).

Terapia Ocupacional: Atención Primaria de la Salud y Fenilcetonuria

En 1977, la Asamblea Mundial de la Salud establece como meta social principal de los gobiernos y de la OMS "alcanzar para todos los ciudadanos del mundo en el año 2000 un grado de salud que les permita llevar una vida social y económicamente productiva."[86]Esta meta se denominó "Salud para todos en el año 2000".

[84] Declaración Alma-Ata. Revista de Salud Mundial. Art.1 Agosto-Septiembre 1998 p.16.
[85] Op. Cit. 73; pp.174-175.
[86] Alvarado, E. Canales, F. Pineda, E.. *Metodología de la investigación .Unidad 1: La investigación y su relación con la meta salud para todos en el año 2000.* Serie Paltex. OPS/OMS. 1993. p.30.

En 1978, en la Conferencia Internacional sobre APS, celebrada en Alma – Ata, se declara la APS como la estrategia para lograr dicha meta, en esta misma conferencia se define la APS como "la asistencia sanitaria esencial basada en métodos y tecnologías prácticos, científicamente fundados y socialmente aceptados, puesta al alcance de todos los individuos y familias de la comunidad mediante su plena participación y a un costo que la comunidad y el país puedan soportar, en todas y cada una de las etapas de su desarrollo con un espíritu de autorresponsabilidad y autodeterminación. La atención primaria forma parte integrante tanto del sistema nacional de salud, del que constituye la función central y el núcleo principal, como del desarrollo social y económico global de la comunidad."[87]

"Las acciones desarrolladas desde Terapia Ocupacional se encuentran enmarcadas dentro de la estrategia de APS que actualmente rige las políticas de este sector."[88] Estas acciones son integrales, afectando no solo a lo curativo, sino fundamentalmente a lo preventivo, denominadas: Prevención Primaria, Secundaria y Terciaria.

"El hacer del Terapista Ocupacional dentro de la estrategia de la APS, estará dirigido a:

- Elaborar acciones conjuntas entre la familia, el equipo de salud y la comunidad tendientes a favorecer el desarrollo integral de los niños.
- Trabajar insertos en la comunidad donde la gente crece, vive y trabaja.
- Trabajar en Red, con el objetivo de detectar e intervenir tempranamente en situaciones de riesgo.

[87] Op. Cit.83; p.16.
[88] Donati, M; Guaresti, M. *Terapia ocupacional. Trabajo y comunidad*. Serie3 C.O.L.T.O.A Grupo Editor 1999. p.43.

Consideramos importante incluir en éste proceso un abordaje multidisciplinario."[89]

Es de interés en esta investigación, resaltar el accionar del Terapista Ocupacional en los niveles de prevención primaria y terciaria. En relación a la prevención secundaria intenta conocer el alcance de un programa integral de prevención de discapacidad mental.

- ***Prevención Primaria:*** está constituida por aquellas iniciativas realizadas con la finalidad de evitar la aparición de una determinada enfermedad en un individuo, reduciendo la prevalencia de los factores de riesgo o mediante la aplicación de medidas activas, cuando la enfermedad no existe. Las actividades que se desarrollan están dirigidas a la **promoción** y a la **protección de la salud.**

La promoción de la salud, es el fomento y defensa de la salud de una población mediante acciones que inciden sobre los individuos de una comunidad. Según la OMS, uno de los instrumentos de la promoción de la salud y de la acción preventiva es la *educación para la salud,* que aborda además de la transmisión de la información, el fomento de la motivación. La toma de conciencia y participación debe ser propiciada por el T.O. y otros profesionales a través de espacios de reflexión y discusión, convirtiendo al sujeto como responsable en la toma de decisiones, en la defensa y promoción de la salud. En lo que respecta a esta investigación, una acción concreta desde Terapia Ocupacional, como profesión integrante de un equipo interdisciplinario, estaría basada en informar a los padres o madres

[89] Op. Cit 83; p.22.

embarazadas sobre la existencia de un Programa de Prevención de la discapacidad mental, cuales son sus beneficios, alcances, que es lo se detecta y por lo tanto previene, etc. Informar constituye una herramienta que permite al sujeto ser protagonista de su propio proceso de salud, transformándose en sujetos activos y partícipes de este proceso.

- ***Prevención secundaria:*** Las acciones están dirigidas al ***diagnóstico precoz*** y ***tratamiento oportuno***. También se denomina diagnóstico precoz, cribado o screening. Un programa de detección precoz es un programa de aplicación sistemática o universal, para detectar en una población determinada y asintomática, una enfermedad grave en estado inicial o precoz. Trata de poner termino lo antes posible a un trastorno, proceso o problema, mediante un tratamiento eficaz o curativo. Un claro ejemplo de este nivel de Prevención, estaría dado por la realización de la Pesquisa neonatal para la detección precoz de Errores congénitos del Metabolismo (entre ellos la Fenilcetonuria). Un tratamiento oportuno, en este caso, podría interpretarse como la administración de una dieta crónica (restringida en fenilalanina) a partir del primer mes de vida, inmediatamente después de realizarse el diagnóstico.

  Si bien el Terapista Ocupacional no es el encargado de realizar dicha prueba de detección y el tratamiento es nutricional. Ambos forman parte de un programa integral de prevención cuyo fin está basado en evitar la discapacidad mental. Es así que en éste nivel de prevención consideramos importante conocer, como profesionales de la salud y parte integrante de un equipo interdisciplinario, los alcances del mismo,

para en un nivel primario de prevención llevar a cabo la promoción a través de comunicar a los padres sobre éste.

Por otra parte considerar su alcance teniendo en cuenta que el Terapista interviene en el tratamiento de la discapacidad mental (prevención terciaria) una vez instalada y habiendo sido dicho programa insatisfactorio.

- ***Prevención terciaria:*** Pretende mejorar el estado funcional de los individuos que ya presentan una enfermedad clínicamente evidente, con la finalidad de reducir sus complicaciones y mejorar la calidad de vida. Su acción esta basada en la **rehabilitación**, con el objeto de desarrollar al máximo posible sus capacidades remanentes, proteger la salud social, disminuir los efectos sociales y económicos de la invalidez. Respecto a la temática planteada en esta investigación, éste nivel de prevención estaría dado, desde Terapia Ocupacional, por el tratamiento del retraso mental, conducta autistas e hiperactividad, y otras secuelas neurológicas, como consecuencia de una falta de diagnóstico precoz y tratamiento oportuno de la Fenilcetonuria.

• ASPECTOS METODOLÓGICOS

ASPECTOS METODOLÓGICOS

Problema:

¿Cuál es el alcance de un Programa Integral de prevención, que incluye la realización de la pesquisa neonatal y cobertura del tratamiento crónico, de niños con Fenilcetonuria para evitar un daño neurológico irreversible en el ámbito de la ciudad de Mar del Plata y Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de la ciudad de Buenos Aires entre los años 1986 a 2006?

Objetivos Generales:

- Conocer el alcance de un Programa Integral de prevención, que incluye la realización de la pesquisa neonatal y cobertura del tratamiento, de niños con fenilcetonuria para evitar el daño neurológico irreversible en el ámbito de la ciudad de Mar del Plata y Asociación de Asistencia al fenilcetonúrico de la ciudad de Buenos Aires entre los años 1986 a 2006.

Objetivos Específicos:

- Conocer la organización de los Sistemas de Salud Públicos y Privados a nivel Nacional, Provincial y Local.
- Determinar la incumbencia de las políticas sanitarias desde el orden público y privado, en la detección de la fenilcetonuria y cobertura de su tratamiento crónico en el ámbito de la ciudad de Mar del Plata.
- Resaltar la importancia de la detección y tratamiento temprano de niños con Fenilcetonuria a fin de evitar el daño neurológico irreversible.

- Relevar datos sobre casos registrados en la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico, PKU Argentina de la ciudad de Buenos Aires.
- Conocer la situación actual, tipo y alcance del tratamiento recibido en niños con Fenilcetonuria de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de la ciudad de Buenos Aires.
- Describir el rol del Terapista Ocupacional en Atención Primaria de Salud en prevención primaria y terciaria respecto de la temática planteada.

Variables Principales:

1) Programa Integral de Prevención

2) Screening o Pesquisa neonatal

3) Cobertura del tratamiento crónico

1) Programa Integral de Prevención:

Definición Científica:

"Se refiere al abordaje integral del proceso salud-enfermedad que responda al concepto de salud como proceso de construcción social, y a los problemas y necesidades de salud de la población. Se considera a la persona como sujeto de derechos que requieren atención personalizada, que tome en cuenta el contexto familiar y el comunitario, tanto en aspectos físicos como psicosociales. El enfoque incluye aspectos bio-psico-sociales que requieren de un trabajo en equipo interdisciplinario"[90]

Definición Operacional:

Este programa incluye actividades de promoción de la salud, prevención de la enfermedad, atención de la morbilidad y de las condiciones discapacitantes. En éste estudio incluimos la prevención de la enfermedad con la pesquisa neonatal y el tratamiento crónico de la Fenilcetonuria.

2) Screening o Pesquisa neonatal:

Definición Científica:

[90] http://www.ucr.ac.cr/pais/index.php. (consultada 03/02/08)

"Es la detección con métodos, en una población aparentemente sana de individuos presuntamente enfermos. Los individuos detectados con métodos de screening; deben luego ser sometidos a un diagnóstico. Es por ello que los test de screening no deben ser usados como pruebas diagnósticas; cuando permiten individualizar individuos "en riesgo", dentro de la población presuntamente sana. No son métodos que sirvan para seguir la evolución de niños con enfermedades neurológicas definidas."[91]

La misma se lleva a cabo en el período neonatal entendido este como: "El intervalo entre el nacimiento y los 28 días de edad. Período en el que el lactante corre mayor riesgo."[92]

Con el fin de detectar la Fenilcetonuria debe realizarse en un plazo no mayor de 7 días de producido el nacimiento y no menor de 24 horas de iniciada la alimentación láctea.

Desde 1986 ésta es obligatoria, en nuestro país, por ley 23.413 a nivel Nacional y por ley 10.429 a nivel Provincial en los sectores públicos y privados.

Definición operacional:

Tanto a nivel Nacional como Provincial y en los sectores públicos y privados los indicadores de cumplimiento de la pesquisa neonatal son los siguientes:

- La prueba de detección precoz de Fenilcetonuria se lleva a cabo a través del método bacteriológico de Guthrie, que sirve para medir la fenilalanina

[91] Op. Cit. 54.
[92] *Diccionario de Medicina Océano Mosby*. Versión en español traducida y adaptada de la 4° edición de la obra original en inglés Mosby's Medical 1998. p. 898.

en sangre entera recolectada en papel de filtro; extraída mediante punción en el talón del bebé.

- La realización de esta prueba de rastreo para la detección precoz de la fenilcetonuria deberá considerarse como prestación de rutina en el cuidado del recién nacido, tanto por parte de establecimientos estatales como privados en los cuales se registren nacimientos.
- La prueba debe realizarse en todos los recién nacidos en un plazo no mayor de los 7 días y nunca antes de las 24 horas de haberse iniciado la alimentación láctea.
- Son responsables de su realización Jefes de Servicio, Médicos Obstetras, Médicos Neonatólogos. En aquellas situaciones en que las profesiones anteriormente mencionadas no formen parte del equipo de atención de los recién nacidos se harán responsables las Parteras y Profesionales especializados que se encargan de atender a recién nacidos en maternidades y establecimientos asistenciales.
- Padres, tutores o guardadores, en caso de que el nacimiento no haya sido atendido por profesionales de la medicina o se hayan retirado antes de las 24 horas, estarán obligados a concurrir dentro de los 7 días del nacimiento a un centro asistencial a los efectos de proceder a la toma de muestra de sangre correspondiente.
- Obras sociales y seguros médicos deberán considerarla como prestación de rutina en el cuidado del recién nacido.
- El Ministerio de Salud tendrá a su cargo la programación, implementación y desarrollo de las actividades necesarias a efectos de realizar la educación sanitaria y difusión sobre temas de detección

masiva, diagnóstico precoz (considerado como aquel que es realizado durante los primeros quince días de vida),y tratamiento precoz (considerado como el comienzo de la terapia sustitutiva dentro de los primeros veintiún días de vida) de las enfermedades pesquisables, particularmente es su responsabilidad: Desarrollar campañas permanentes de educación sanitaria y medicina preventiva para informar a la población del riesgo que significa la falta de diagnóstico de las enfermedades pesquisables. Desarrollar campañas de educación sanitaria y medicina preventiva para asesorar a profesionales de la salud en el ámbito estatal y privado sobre los alcances de la legislación vigente es este tema. Asegurar la disponibilidad de recursos humanos y materiales necesarios para la pesquisa, diagnóstico y tratamiento requerido.

- El Ministerio de Salud, coordinará con las autoridades sanitarias nacionales, municipales y colegios profesionales las actividades necesarias para su mejor cumplimiento.

3) Cobertura del tratamiento crónico:

Definición Científica:

"Es la expresión numérica del grado en que las actividades que realiza o los servicios que ofrece una institución pública y/o privada son capaces de cubrir o satisfacer la demanda total que por ellos existe."[93]

[93] Alesso, F. *Redes de Cobertura Médico-Asistencial.* Introducción a sus características y a la lógica de su funcionamiento. Maestría en economía y gestión de la salud. 2003. pp.2-3.

La cobertura médico-asistencial es un compromiso de prestación de servicios de esa naturaleza, ante su requerimiento conforme a condiciones convenidas.

Beneficiario es quien goza del derecho de requerir atención médico-asistencial para la prevención o el tratamiento de enfermedades; ***Prestador*** es quien le efectúa prestaciones diagnósticas o terapéuticas orientadas a ese fin; y ***Financiador*** es quien a cambio de un ingreso cierto, asume el riesgo de sufragar tales prestaciones. Por último ***Administrador*** es quien gestiona el funcionamiento de la cobertura.

Para que la cobertura mantenga continuidad en el tiempo como en caso de tratamiento crónico, entendido este como: "el conjunto de cuidados y remedios que se emplean a lo largo de la vida para obtener la curación o alivio de una enfermedad"[94], es menester que alcance un equilibrio funcional básico, dado por la coexistencia de las siguientes condiciones: Que el ***administrador*** (estado) asegure al ***beneficiario*** (familiares y niños con PKU) la accesibilidad de los servicios comprometidos, o sea la facilidad para hacer uso de ellos en la práctica.

Que el ***prestador*** (profesionales u otros) brinden al beneficiario sus servicios con efectividad.

Definición Operacional:

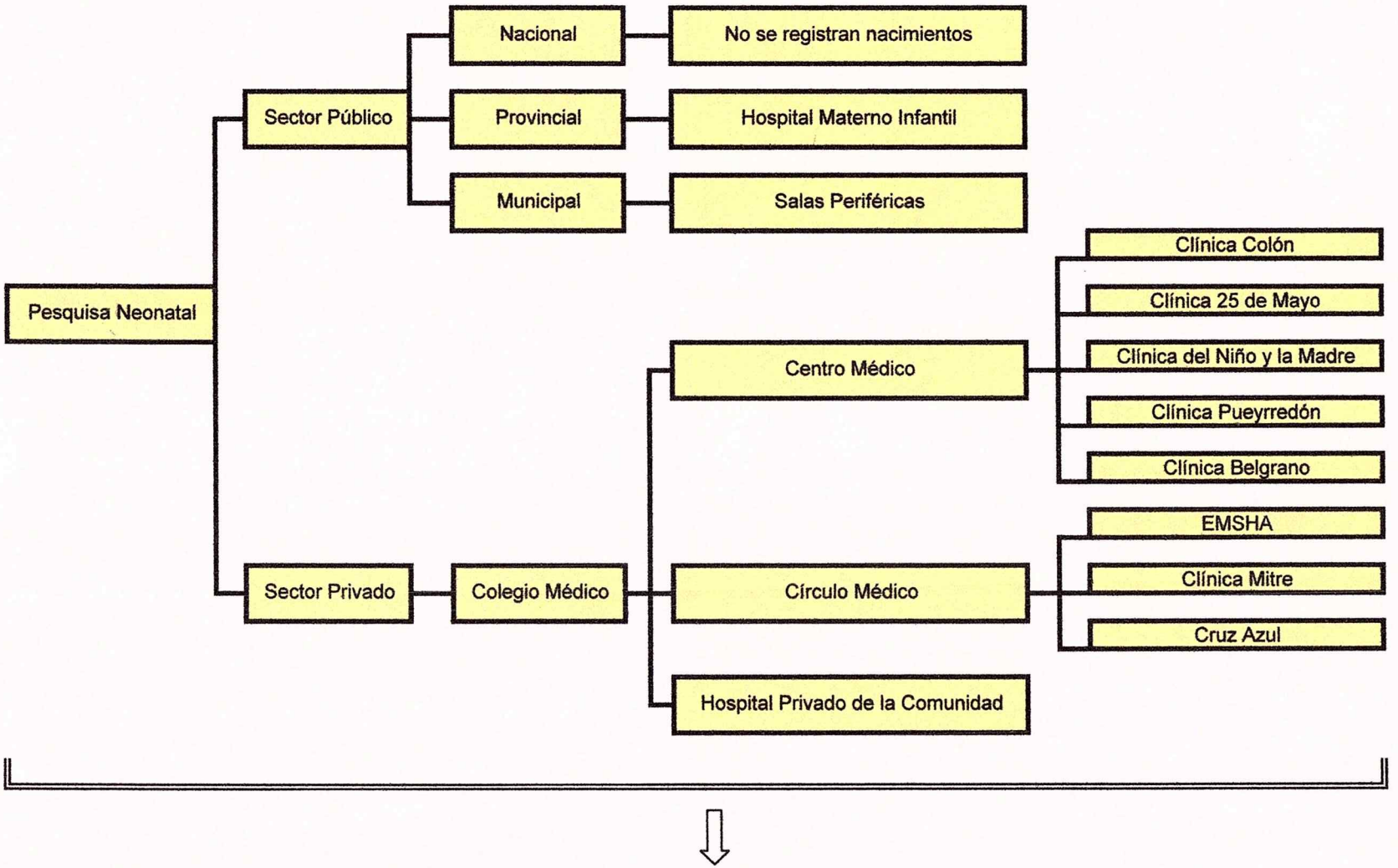
Los indicadores de la cobertura del tratamiento crónico incluyen:

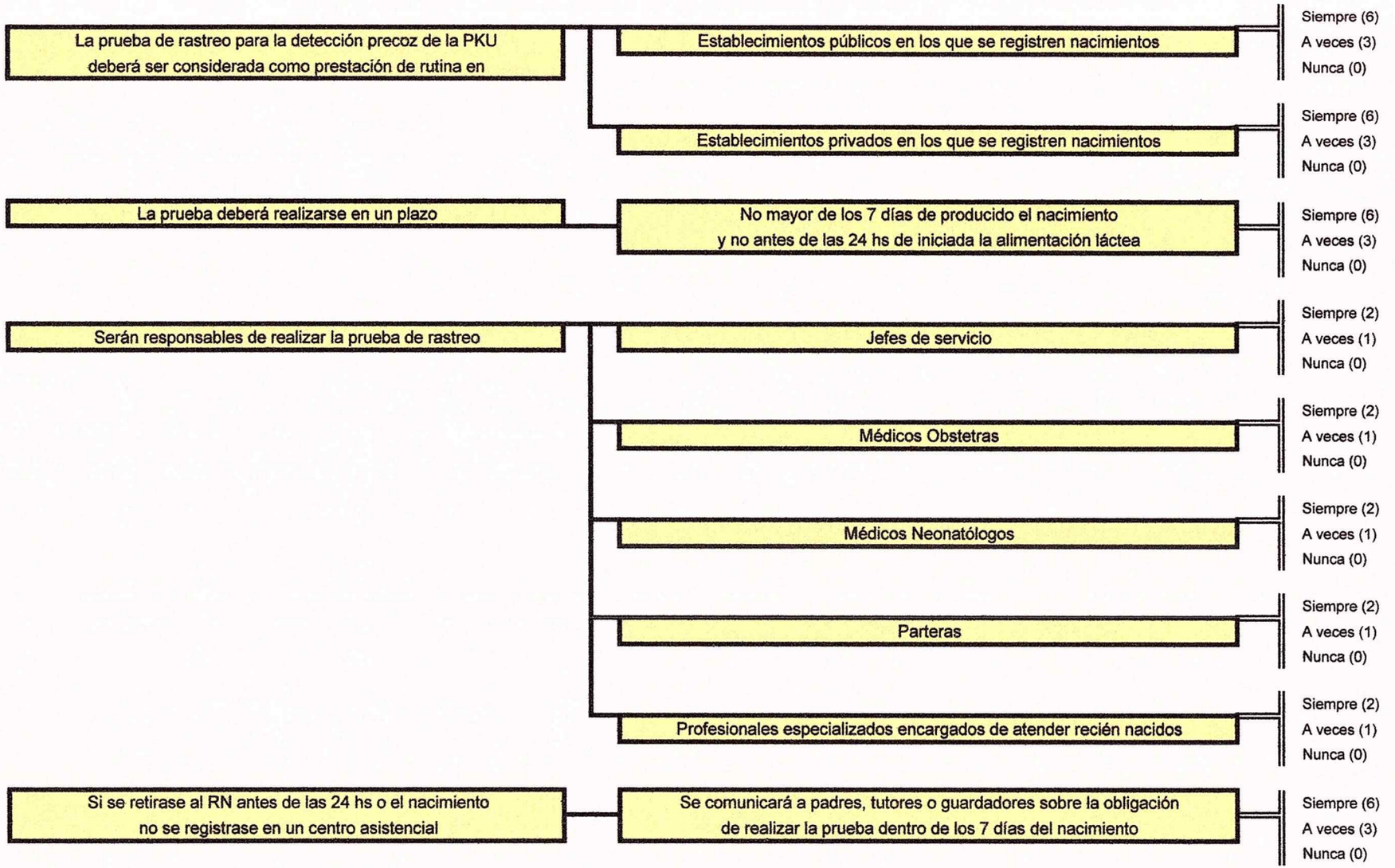
[94] Op. Cit. 91; p.1243.

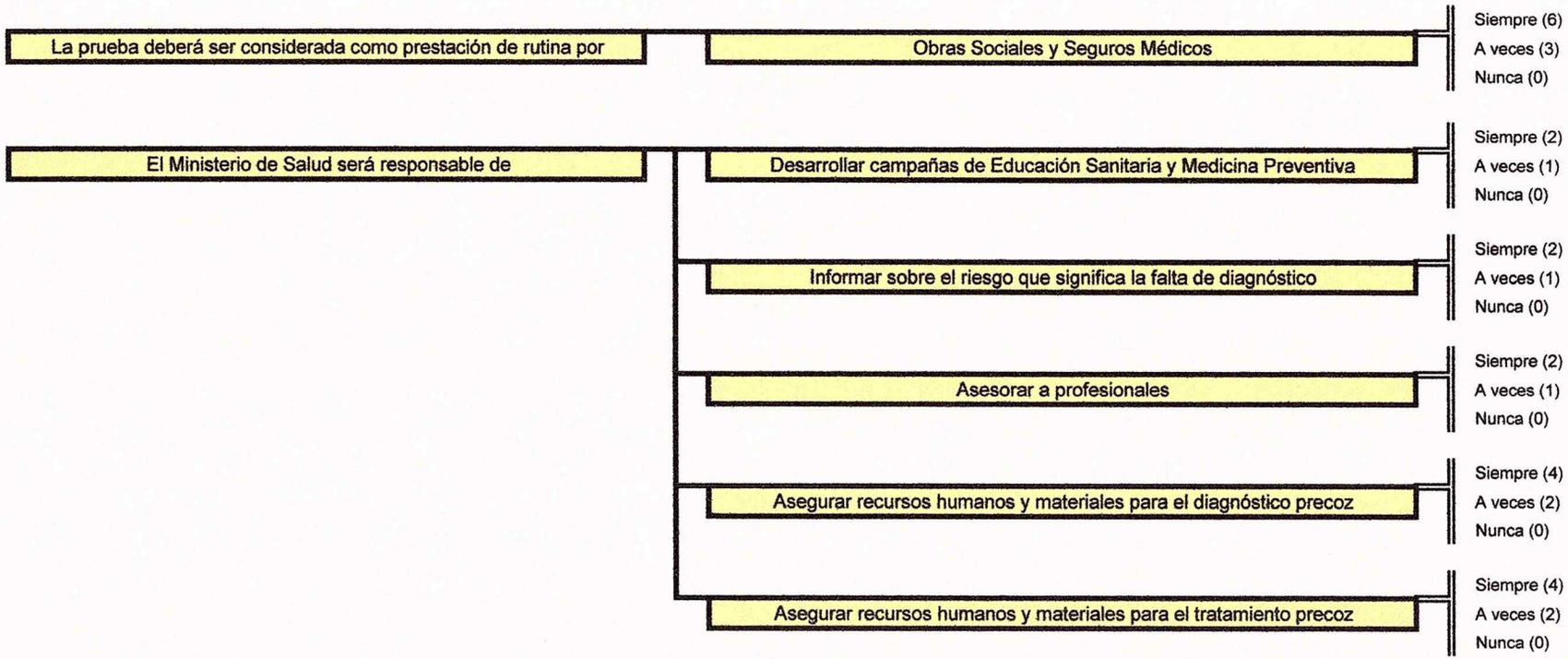
- Entrega de fórmulas (sustituto de leche materna libre de fenilalanina (PHE)), que debe ser entregado entre los primeros 7a21 días de vida.[95]
- Entrega de alimentos que componen la dieta, de difícil acceso y altos costos.
- Controles bioquímicos quincenales en mayores y menores de un año de edad.
- Controles nutricionales mensuales en niños menores de un año.
- Controles nutricionales trimestrales en mayores de un año de edad.
- Controles neurológicos y clínicos mensuales en menores de un año.
- Controles neurológicos y clínicos trimestrales en mayores de un año.
- Educación nutricional a la familia y al niño con PKU (según la edad).Respecto a pautas educacionales (tales como concepto de límites en la alimentación); calidad de la dieta (variadas con aportes calóricos y proteicos).
- Evaluaciones sociales mensuales en menores de un año y trimestrales en mayores de un año de edad.
- Evaluaciones psicológicas a los 12 meses (mediante escala de desarrollo psicomotor de la primera infancia de Brunet-Lezine), a los 3 años y en edad escolar.
- Tratamiento psicológico a la familia.
- Tratamiento psicológico del niño con PKU.

[95] Ruiz Pons, M; Santana Vega, C.S; Trujillo, R y otros. *Acta Pediátrica Española*. Vol. 60. N°8. 2002. p. 37.

Dimensionamiento de la Variable "Pesquisa Neonatal"



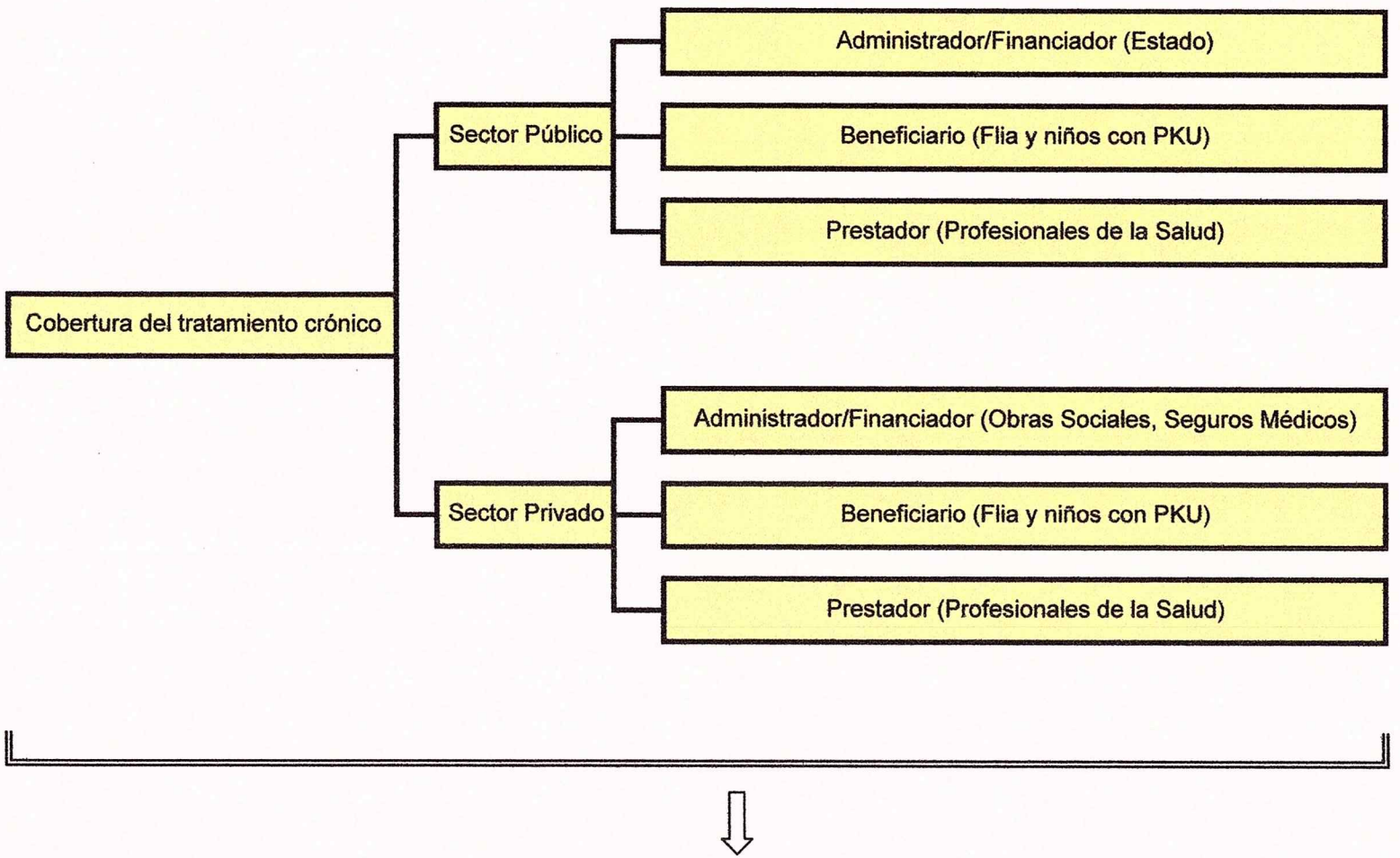

La prueba de rastreo para la detección precoz de la PKU deberá ser considerada como prestación de rutina en
Establecimientos públicos en los que se registren nacimientos
Siempre (6)
A veces (3)
Nunca (0)
Establecimientos privados en los que se registren nacimientos
Siempre (6)
A veces (3)
Nunca (0)
La prueba deberá realizarse en un plazo
No mayor de los 7 días de producido el nacimiento y no antes de las 24 hs de iniciada la alimentación láctea
Siempre (6)
A veces (3)
Nunca (0)
Serán responsables de realizar la prueba de rastreo
Jefes de servicio
Siempre (2)
A veces (1)
Nunca (0)
Médicos Obstetras
Siempre (2)
A veces (1)
Nunca (0)
Médicos Neonatólogos
Siempre (2)
A veces (1)
Nunca (0)
Parteras
Siempre (2)
A veces (1)
Nunca (0)
Profesionales especializados encargados de atender recién nacidos
Siempre (2)
A veces (1)
Nunca (0)
Si se retirase al RN antes de las 24 hs o el nacimiento no se registrase en un centro asistencial
Se comunicará a padres, tutores o guardadores sobre la obligación de realizar la prueba dentro de los 7 días del nacimiento
Siempre (6)
A veces (3)
Nunca (0)

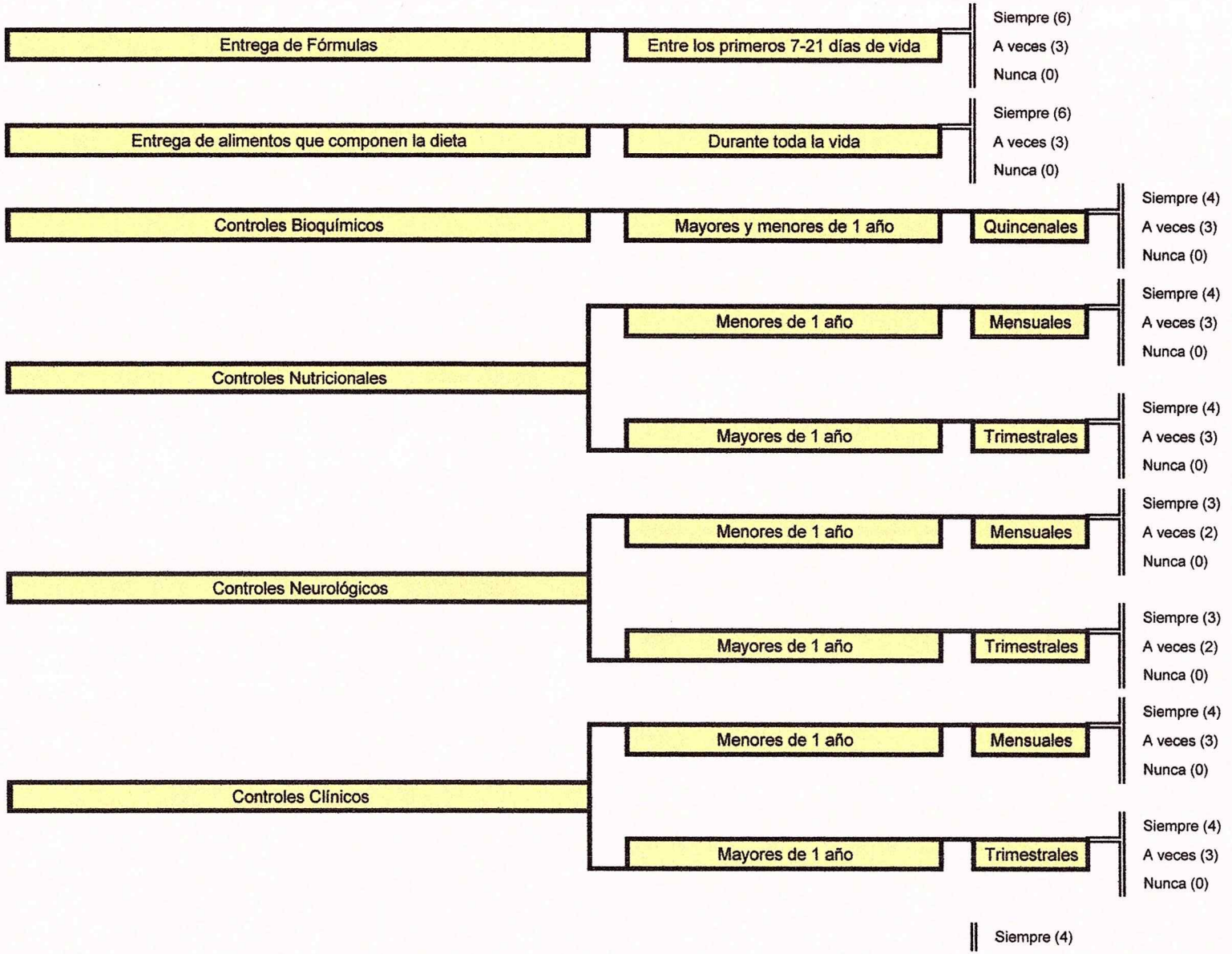


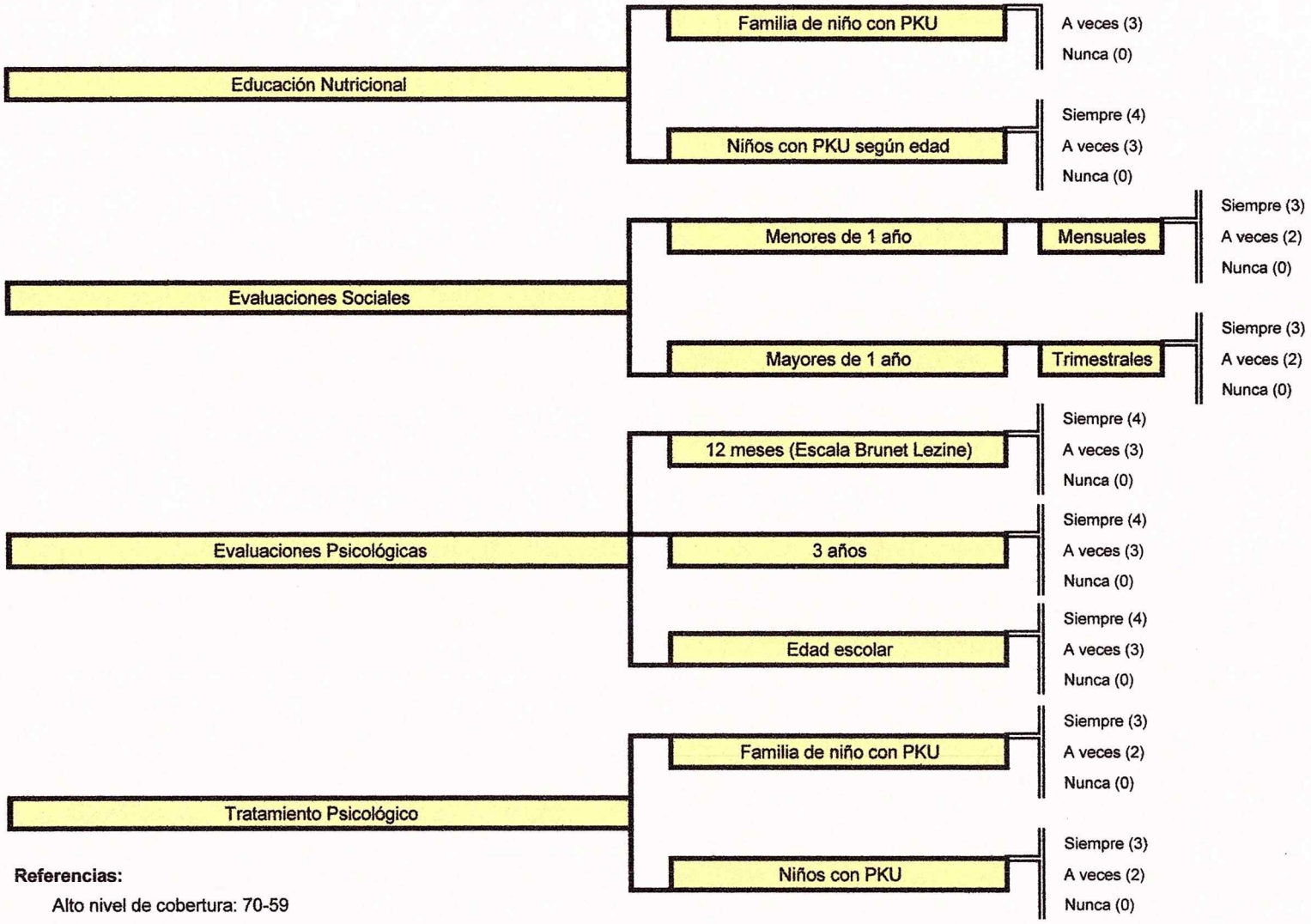
Referencias:

Alto nivel de cumplimiento: 46-35
Medio nivel de cumplimiento: 34-12
Bajo nivel de cumplimiento: 11-0

Dimensionamiento de la Variable "Cobertura del tratamiento crónico"




Entrega de Fórmulas
Entre los primeros 7-21 días de vida
Siempre (6)
A veces (3)
Nunca (0)
Entrega de alimentos que componen la dieta
Durante toda la vida
Siempre (6)
A veces (3)
Nunca (0)
Controles Bioquímicos
Mayores y menores de 1 año
Quincenales
Siempre (4)
A veces (3)
Nunca (0)
Controles Nutricionales
Menores de 1 año
Mensuales
Siempre (4)
A veces (3)
Nunca (0)
Mayores de 1 año
Trimestrales
Siempre (4)
A veces (3)
Nunca (0)
Controles Neurológicos
Menores de 1 año
Mensuales
Siempre (3)
A veces (2)
Nunca (0)
Mayores de 1 año
Trimestrales
Siempre (3)
A veces (2)
Nunca (0)
Controles Clínicos
Menores de 1 año
Mensuales
Siempre (4)
A veces (3)
Nunca (0)
Mayores de 1 año
Trimestrales
Siempre (4)
A veces (3)
Nunca (0)
Siempre (4)



Referencias:

Alto nivel de cobertura: 70-59

Medio nivel de cobertura:58-24

Bajo nivel de cobertura:23-0

Enfoque:

El mismo fue en su mayor medida **cuantitativo** teniendo en cuenta que el objetivo de nuestra investigación fue obtener datos relevantes para tratar de esclarecer los alcances de un programa integral de prevención de discapacidad mental recabando los mismos de una muestra específicamente identificada. La información fue recogida en una parte en forma sistemática a través de instrumentos de recolección de datos estructurados, y analizada a través de procedimientos estadísticos.

Diseño y Tipo de estudio:

El diseño de investigación fue de tipo **no experimental**, teniendo en cuenta que las variables a investigar fueron observadas tal y como se dieron en un contexto natural, para después analizarlas sin posibilidad de manipulación, ni control alguno sobre las mismas. Por su dimensión temporal fue de corte **transversal o transeccional** ya que los datos fueron recolectados en un solo momento y en un tiempo único. En esta investigación se tomó una fracción de tiempo extensa (1986-2006) teniéndose en cuenta la baja frecuencia de la patología.

En cuanto a la profundidad del tipo de estudio fue **exploratorio-descriptivo**. Respondió al tipo **exploratorio** teniendo en cuenta que el objetivo fue examinar un tema de investigación poco estudiado; y sirvió para familiarizarnos con fenómenos relativamente desconocidos. Nuestro interés radicó en conocer el alcance de un programa integral de discapacidad mental en niños con fenilcetonuria. Fue **descriptivo** porque intentó considerar como es

y como se manifiesta la situación a estudiar, y especificar las propiedades más importantes de personas, grupos o cualquier otro fenómeno sometido a análisis.

Población:

La **población**, "conjunto de todos los casos que concuerdan con una serie de especificaciones."[96] En ésta investigación, estuvo conformada por Directores de las Clínicas privadas, Médicos neonatólogos, Médicos pediatras y Nutricionistas de las instituciones públicas y privadas de la ciudad de Mar del Plata. Funcionarios Públicos del sector o área de salud de la ciudad de Mar del Plata. Profesionales idóneos en la temática. Padres de niños con fenilcetonuria de la "Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico PKU Argentina" de la ciudad de Buenos Aires.

Muestra:

La **muestra** (subgrupo de la población) estuvo conformada por 3 Directivos, 7 Médicos neonatólogos, 13 Médicos pediatras, 2 Nutricionistas de las clínicas y hospitales públicos y/o privados de la ciudad de Mar del Plata, 1 funcionario público, 4 profesionales idóneos y 8 padres de la Asociación de asistencia al fenilcetonúrico PKU Argentina. El total de la muestra fue de 38 individuos.

Criterios de selección de la muestra:

- ***Criterios de Inclusión:*** formaron parte de la muestra todos los informantes claves que aceptaron colaborar con la investigación.

[96] Hernández Sampieri, R y otros. *Metodología de la investigación.* 2da Edición. McGraw-Hill interamericana editores. S.A. de C.V. México .1998. p. 204.

- ***Criterios de Exclusión:*** quedaron excluidos de la muestra aquellos informantes claves que no accedieron a colaborar con la investigación .

Instrumentos para la recopilación de datos:

- ***Cuestionarios:*** Los mismos estuvieron divididos en dos secciones, cada una de las cuáles correspondió a una variable de estudio.

  Las ***preguntas*** que se incluyeron fueron ***cerradas***, ya que contienen categorías o alternativas de respuesta (siempre-a veces-nunca) y ***excluyentes*** pudiendo elegir sólo una de ellas.

  Fueron aplicados según dos modalidades diferentes según el caso:

  - ***Auto administrado***: completados por los propios informantes claves. Esta modalidad se implementó en los profesionales idóneos de la ciudad de La Plata. Los cuestionarios fueron enviados por correo electrónico y se esperó para su recepción 15 días aproximadamente.
  - ***Por interrogatorio:*** administrado por ambas tesistas, modalidad que fue utilizada en los padres de niños de la "Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico PKU Argentina" de la ciudad de Buenos Aires y Directores, Médicos neonatólogos, Médicos pediatras, Nutricionistas, profesionales idóneos en la temática y funcionarios públicos de la ciudad de Mar del Plata, fueron aplicados en el lapso de un mes.

- ***Entrevista Semi - Estructurada:*** Se caracteriza por ser "guiada por un conjunto de preguntas y cuestiones básicas a explorar, pero ni la

redacción exacta ni el orden de las preguntas está predeterminado."[97] Fueron aplicadas a los padres de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico, PKU Argentina de la ciudad de Buenos Aires basándonos en una guía de preguntas en relación a las dos variables de estudio y con la libertad de introducir algún interrogante adicional en el transcurso de la misma con el objetivo de precisar conceptos u obtener mayor información sobre el tema deseado.

Fueron llevadas a cabo por ambas tesistas, se grabaron, previo consentimiento verbal con el entrevistado, y luego fueron transcriptas, todo el proceso llevó dos meses y medio.

Previo a la implementación de ambas técnicas, se llevó a cabo la concertación de la cita con las unidades de análisis, que conformaron la muestra, mediante carta de presentación dirigida a directivos de los diferentes centros asistenciales, explicando la importancia de su colaboración y solicitando permiso para su aplicación y posterior llamado telefónico con el objetivo de concordar fecha y hora para luego llevar a cabo el encuentro personal y presencial en caso de los informantes de la ciudad de Mar del Plata y padres de la Asociación.

En cuanto a la aplicación de las técnicas fuera de la ciudad, se envió un correo electrónico comunicando el envío posterior del instrumento, explicando el objetivo de la investigación y la importancia de su colaboración.

[97] Valles, M.S. *Técnicas cualitativas de Investigación Social*. Reflexión Metodológica y practica profesional. Ed. Síntesis. 1° Reimpresión. Madrid. 1999. p. 179.

Prueba Piloto:

Para garantizar la confiabilidad de los instrumentos de medición (cuestionario y entrevista semi-estructurada), que fueron confeccionados por las tesistas, se llevó a cabo una prueba piloto en 5 profesionales con las mismas características de la muestra. Dichos cuestionarios y entrevistas fueron excluidos de la muestra final. El tiempo estimado para completar el cuestionario fue de 10 a 15 minutos. Y la entrevista de 30 minutos aproximadamente.

Técnica de medición:

En el trabajo de campo, y en el posterior análisis cuantitativo de los datos, surgió que los valores otorgados inicialmente a los índices S, AV, N (correspondientes a las opciones de respuesta de los cuestionarios administrados) debieron considerarse con diferentes puntajes para cada opción, según la importancia que la pregunta posee para considerar un valor alto, medio o bajo mas exacto según correspondiese claramente al objetivo de nuestra investigación.

En la sección de tratamiento, además surgió la falta de respuesta como el "desconocimiento" de los profesionales entrevistados, considerando que éstos conforman la muestra idónea para responder a dicho instrumento de recolección, al ser los encargados de llevar a cabo, en sus prácticas, dicho programa de pesquisa y tratamiento. Al ser el *desconocimiento* un factor importante, surgido al momento de administrar el cuestionario, se consideró el mismo para el posterior análisis otorgándole un valor de 1 punto, mientras que el *nunca* posee un valor de 0, se le dio un valor superior por considerar mas bajo el nivel de cobertura cuando *nunca* se realiza en relación a que se

desconozca, si bien que se desconozca hace inducir la posibilidad de que no se realice, por ello la puntuación también es baja. Este factor de desconocimiento se consideró para la puntuación pero no fue agregado a los índices de respuestas del dimensionamiento y consecuentemente tampoco en el cuestionario, ya que los mismos habían sido administrados. El *desconocimiento* sólo fue considerado en la segunda sección del cuestionario debido a que en la primera (Pesquisa neonatal) fueron respondidas el total de las preguntas.

Para ambas variables de estudio se utilizó cuestionario como técnica de recopilación de datos, y en el registro de éste, la suma de la indización de los puntos asignados ubicó las categorías correspondientes a cada variable (pesquisa neonatal: nivel de cumplimiento alto /medio/ bajo), (cobertura del tratamiento crónico: nivel de cobertura alto /medio /bajo).

Análisis de los datos:

Se realizó un análisis, ***para la técnica estructurada***, de tipo descriptivo de las variables a través de porcentajes, gráficos de barras, gráficos sectoriales y tablas simples y/o de doble entrada si correspondiera.

En la ***técnica semi- estructurada*** se realizó un análisis temático, es decir, se buscó coincidencias o semejanzas y diferencias en relación a las categorías de análisis que surgieron en el discurso del entrevistado, uso de metáforas o de analogías.

• ANÁLISIS DE LOS DATOS

Análisis descriptivo de las entrevistas

Las entrevistas fueron aplicadas en 6 padres de niños con diagnóstico de Fenilcetonuria, uno de ellos con 2 hijos con igual diagnóstico, lo que da un total de 7 niños, en su mayoría padres de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico, PKU Argentina de la ciudad de Buenos Aires. La escasa cantidad de entrevistados se debe a la baja frecuencia de la patología.

Las mismas fueron de carácter "semi-estructuradas" con preguntas abiertas, utilizadas con el objetivo de recavar información sobre éste grupo, para poder comprender con mayor profundidad de acuerdo a "experiencias reales" los alcances del Programa Integral de Prevención de la Discapacidad Mental indagando sobre los aspectos fundamentales de éste: Pesquisa Neonatal y cobertura del tratamiento crónico.

Se llevó a cabo la concertación de la cita con cada uno de los padres mediante llamado telefónico con el objetivo de concordar fecha y hora, para posteriormente llevar a cabo el encuentro personal. Éstas fueron implementadas por ambas tesistas, se grabaron, previo consentimiento verbal con el entrevistado, y luego fueron transcriptas.

Las mismas se realizaron durante los meses de abril-mayo- junio de 2008, todo el proceso de recolección y transcripción llevó dos meses y medio aproximadamente.

Las edades de los hijos de las personas entrevistadas oscilaron entre los 6 y los 26 años de edad.

- Respecto de las instituciones asistenciales en las cuales se registraron los nacimientos 2 niños nacieron en instituciones públicas y 5 en instituciones privadas (Clínicas y Sanatorios).
- Respecto de la edad de confirmación del diagnóstico de los niños con PKU oscilan entre la primera semana de vida y los 7 años de edad. Con edades intermedias de detección de 15 a 20 días, 1 mes, 1 mes y medio y 11 meses de vida.
- Respecto del lugar donde se le realizó la "prueba del talón", un solo padre (con 2 niños con PKU), del total de los entrevistados se le tomó la prueba en la institución dónde se registró el nacimiento de los mismos, el resto de los padres realizó la prueba de forma voluntaria y privada.
- Respecto a la información recibida sobre la prueba, previa al nacimiento de sus hijos, como también de la obligatoriedad de su realización una vez retirados del centro asistencial que atendió al nacimiento, la totalidad de los entrevistados coincide en no haber recibido ningún tipo de información.
- Respecto a signos de alarma en las pautas de desarrollo de sus hijos antes del diagnóstico, la mitad de los padres evidenció signos llamativos, no así la otra mitad.
- De los 3 padres que evidenciaron retrasos en las pautas de desarrollo sólo 2 dice haber sido atendidos por Terapia Ocupacional entre otras disciplinas.

- Respecto a la información recibida luego del diagnóstico positivo, el total de los entrevistados asume haber recibido información relacionada a la patología y al tratamiento en cuestión.
- El total de los entrevistados coincide en describir el impacto del diagnóstico positivo como algo "caótico" adjudicado a la falta de conocimiento hacia la enfermedad.
- Respecto al comienzo del tratamiento dietario el total de los entrevistados indica haber comenzado de forma inmediata con el mismo una vez recibida la confirmación del diagnóstico.
- El total de los entrevistados posee Obra Social, y la misma cantidad hace referencia a las dificultades presentadas en relación a lograr la cobertura de los alimentos y las fórmulas que componen las dietas.
- El total de los padres refiere realizar todos los controles de seguimiento requeridos por la enfermedad.
- Respecto de la situación actual en que se encuentran sus hijos, 3 de los padres que detectaron a sus hijos a tiempo y siguen la dieta en forma estricta acusan que sus hijos presentan un desarrollo normal, 1 madre (de un niño detectado al mes y medio) refiere las dificultades que se le presentan con su hijo para mantener correctamente la dieta y acusa déficit atencionales, 1 madre con su niño con detección tardía y buen tratamiento refiere haber notado mejorías luego de iniciado el mismo y otra madre con detección tardía y dieta tiene su hija con deficiencia mental grave acusa observarla mas tranquila luego de haber comenzado con la dieta.

Interpretación de de los datos

De los datos recabados se puede interpretar que respecto al "Programa Integral de Prevención de la Discapacidad Mental", que incluye pesquisa y tratamiento, en el relato de los padres se evidenció la importancia de que ambos funcionen conjuntamente y en forma adecuada.

Respecto a esto del total de los padres entrevistados, la mitad refiere que la enfermedad no fue detectada a tiempo y consecuentemente el tratamiento comienza tarde. Como resultado cada uno de ellos expresa haber visto ***signos de alarma en las pautas de desarrollo*** de sus hijos, lo que implicó el tratamiento con otras disciplinas tales como Estimulación temprana, Psicopedagogía, Fonoaudiología y Terapia Ocupacional. Estas son algunas de las expresiones al respecto, de una madre con su hija detectada a los 7 años de edad:

M: "...De pequeña estaba siempre con angustia, llantos, gritos...neurológicamente estaba muy mal, mal ella, mal la familia, respecto a lo motriz caminó recién a los 2 años y 3 meses, tenía falta de estabilidad, presentaba balanceos y tambaleos para correr...", por otra parte la madre de un niño detectado a los 11 meses refiere:

S: "...En las pautas del desarrollo lo primero que evidencié fueron convulsiones de tipo clónico-tónicas tan fuertes que le estaba destruyendo la corteza cerebral..."(...)" ... primero comenzó con las miradas ausentes y después se evidenció claramente la caída de cabeza, no tenía control cefálico entre los 9 y 11 meses de edad , anteriormente había tenido control pero ya para esa edad estaba sumamente intoxicado de la proteína...", y por último una madre que detectó a su hijo al mes y medio de vida indica:

A: "...A los 4 meses, cuando ya había comenzado el tratamiento con dieta, los especialistas del hospital de niños le detectaron un retraso madurativo que no se supo si era porque lo tenía que tener o bien porque durante ese mes y medio que el estuvo tan alto en niveles de fenilalanina le afectó..."

En el último caso el déficit se evidenció posterior al diagnóstico y no antes por ser muy pequeño al momento de la detección.

Al mismo tiempo éstos padres coinciden que hoy por hoy pueden evidenciar ciertas ***"secuelas" o "déficit"***, lo que describe la situación actual de éstos niños de acuerdo al tipo y alcance del tratamiento recibido, donde se observa una marcada prevalencia de la detección tardía, ya que todos atribuyen estas "secuelas" a esos meses en que sus hijos tuvieron niveles altos de proteína en su cuerpo y que el desconocer el diagnóstico hacía que ellos los siguieran alimentando normalmente, y refieren que una vez detectados y entrados en dieta se observaron mejorías. Al respecto surgen las siguientes expresiones:

M: "...Ella siempre concurrió y sigue concurriendo a colegio especial debido a su problema neurológico...además le damos medicación psiquiátrica...": "...Sí, después de comenzar con el tratamiento la note mas tranquila, con menor nivel de excitación..."

S:"...Actualmente tiene un defasaje en las lógicas por esos once meses que el tuvo alto los niveles...esto me lo explicaron cuando supe el diagnóstico en el Hospital Garraham recuerdo que la doctora me dijo textualmente "su hijo va a ser lo que usted haga con su dieta, si el un día se pasa de los límites la proteína destruye las neuronas"...hoy por hoy te das cuenta de las disidencias de L cuando le das un ejercicio matemático minimamente complejo, realiza únicamente las operaciones básicas de suma, resta, multiplicación y división (...) respecto a la escolaridad como tiene un defasaje en el aprendizaje concurrió a escuela especial ..." "...Actualmente él tiene un problema en la motricidad fina para escribir, con dificultades para hacerlo por ejemplo se olvida algunas letras, si yo le deletreo una palabra la escribe perfecto pero si se la digo sin deletrear no puede o le cuesta escribirla..."(...) "...Después de comenzar el tratamiento a los 2 o 3 meses desaparecieron las convulsiones..."

A: "... Para mi hijo la escolaridad fue tediosa... concurre al secundario y ha repetido de año....yo creía que había que tenerlo un año mas en preescolar porque consideraba que todavía no estaba maduro para comenzar con el colegio.....mi hijo tiene 15 y no sabe los meses del año considero que eso tiene que

ver con un problema atencional que tienen por la enfermedad (...) todo esto es una junta de cosas que para una persona que a parte tiene un problema es peor..."

Por otra parte la otra mitad de los niños tuvieron una detección temprana y consecuentemente comienzo precoz del tratamiento. En éstos casos de acuerdo a la pregunta de si evidenciaron ***particularidades en el desarrollo*** de sus hijos se encuentran las siguientes expresiones:

R: "...No, nunca en pautas del desarrollo, siempre tuvieron un desarrollo normal...."

M: "...No, nada, nunca note nada porque además mi madre es maestra jardinera y yo psicóloga así que teníamos todos los libritos de las pautas donde estaba todo lo esperable para la edad (...) inclusive dejó los pañales sin ningún tipo de dificultades faltándole un mes para cumplir los 2 años, a los 10 meses camino, habló al año y medio, tomaba jugo en vaso desde el año y medio...respondió siempre fantásticamente bien..."

A: "....No, nunca por lo temprano de haberlo detectado, inclusive nos pusimos a investigar bien sobre la enfermedad y conocimos un caso en que era muy distinto en las pautas del desarrollo porque se había detectado mucho mas tarde..." "...Lo único que observo en él es que es muy tímido y muy miedoso pero eso lo adjudico mas a su historia personal por ser adoptado que a la enfermedad en sí..."

Y en cuanto a la situación actual luego de recibir el tratamiento correspondiente refieren:

R: "....Los chicos están muy bien, concurren al colegio, todo normal, tienen actividades extraescolares (...) todo gracias a que se lo detectó a tiempo y que tenés una OS que te costea el tratamiento..." "...Es algo que preocupa porque uno no esta exento de quedar fuera del sistema...por eso les repito yo trabajo hoy por hoy por la OS, primero eso y después el trabajo....primero la OS a partir de ahí "el resto viene todo de arriba" se podría decir en éstos casos....porque es todo... es lo más importante...es la salud de tus hijos..."

M: "... G concurre normalmente al colegio, tiene actividades extraescolares como magia, dibujo....y es un chico muy capaz..." "...De hecho yo lo incentivo en que siga una dieta toda la vida sobre todo porque aspiro a que haga una carrera universitaria....el quiere hacer algo relacionado al arte...."

A: "...El va perfecto en el colegio, no tiene actividades extraescolares porque es muy tímido, estamos intentando que haga otros amiguitos...que pueda socializar mas..." "...Hasta el momento la enfermedad no nos trajo ningún inconveniente..."

Estos datos resaltan para la interpretación de los mismos la importancia de los dos aspectos que tienen que ver con ***detectar tempranamente*** a la Fenilcetonuria para así poder comenzar el ***tratamiento respectivo en forma precoz,*** pudiendo así prevenir déficit del desarrollo ya sea tempranamente como también las secuelas derivadas de su falta de atención en el momento adecuado.

Los ejemplos citados marcan la diferencia entre uno y otro grupo determinado ***por el momento de detección*** tanto en el desarrollo temprano como también en relación a la situación actual. Al mismo tiempo dentro del primer grupo existen diferencias, teniendo en cuenta que es mas marcado el déficit correlativamente a la mayor edad de detección y consecuentemente comienzo tardío del tratamiento.

Es aquí importante el trabajo del Terapeuta Ocupacional en referencia al primer grupo citado, donde se realizaría el abordaje correspondiente en la estimulación frente al déficit de las pautas del desarrollo pudiendo detectar las mismas como posibles signos de la enfermedad e informar (en el marco de la prevención primaria) sobre la existencia de "la prueba del talón" y conocer si la misma fue realizada.

Por otra parte trabajar con la discapacidad instalada (en el marco de la prevención terciaria) en sus diferentes manifestaciones: grave o "secuelas" utilizando el marco o modelo de abordaje pertinente según el tipo e intensidad del déficit.

Respecto de las incumbencias de las **Políticas sanitarias**:

En relación a la **pesquisa** ésta fue llevada a cabo en el centro asistencial donde se registro el nacimiento, a un solo padre, con 2 niños, del total de los entrevistados, mientras que el resto de los padres la realizó en forma privada:

M: "...me indicaron que tenía que hacerla por mis propios medios..."

A: "No, no se la realizaron, yo lo tengo a él desde que nació y a los 15 días nosotros por nuestra cuenta le hicimos todos los estudios y ahí dio Fenilcetonuria .Pero no se la realizaron en el lugar en que él nació."

En relación a la **cobertura del tratamiento** y el **seguimiento del mismo**, según el relato de los padres en cuanto a "experiencias personales", se hace referencia desde el **orden público** en 3 casos:

Al: "El estado cuenta con un único Hospital el Sor Ma. Ludovica de La Plata que solo entrega fórmulas hasta los 21 años de vida pero no alimentos y que además atiende niños de todos lados no sólo de la provincia de Bs. As por eso creo que este sistema de entrega de fórmulas debería funcionar en todos lados, no solo en La Plata para que los padres no tengamos que ir a pelearnos con la Obra Social para reclamar lo que necesitamos para nuestros hijos... además hay otro problema hasta que edad va a poder seguir haciéndose cargo de eso..."(....) " volviendo a lo público los doctores encargados de esto tienen tantos chicos para ver, y no es sólo esto sino para seguir la parte médica (...) porque el chico todos los meses cuando es un poco más grande hay que medirlo, pesarlo, hacer análisis...." "....Es diferente en lo privado porque tiene otra estructura con mas médicos tratantes, nutricionistas que puedan educar con mayor minuciosidad a padres y niños..."

An: "...Respecto a las fórmulas nos las entregaron en el hospital Sor María Ludovica donde tienen un muy buen manejo al respecto ...cada quince días mandaba el control de sangre y me mandaban las latas para 2 meses aproximadamente..." "...En el Sor Ludovica se le hacen todos los controles de todo tipo bioquímicos quincenales y de acuerdo a lo que le da el control de tarjetita se determina la tolerancia y a partir de éstos se hacen los controles nutricionales de los alimentos que debe consumir de acuerdo a la misma, a él se le hacen controles clínicos y con psicopedagogía éstos últimos los realizo en forma privada (...) por otra parte en el hospital se le hacen controles y evaluaciones psicológicas..."

S: "...El estado no se va a hacer cargo nunca jamás...si tenemos en cuenta que no te dan un pensión graciable... El ministerio de salud en 18 años estuvo en 3 oportunidades presentes para la entrega de latas después nunca mas..."

Desde el **orden privado** y en relación a la cobertura del tratamiento por las Obras Sociales se registraron las siguientes expresiones:

Al: "....Respecto a esto también trabajó mucho la asociación para luchar por la cobertura por parte de las OS lo que fue muy difícil porque algunos lograron la cobertura y otros no porque te dicen que no porque es alimento y el mismo no se cubre y menos aún por ser importados..." "...Personalmente logré la cobertura de mi hijo a los 8 meses de vida nosotros nos quedamos sin un ahorro y deudas porque los alimentos había que comprarlos....en donde el que mas o menos podía los compraba y el que no podía no los compraba sabiendo las consecuencias de esto...ahí fue donde hicimos todo el tema de las OS el tema no caminaba fuimos al defensor del pueblo, a la televisión fue ahí que al entrar en juego los medios tuvimos un enfrentamiento con el gerente de prestaciones..."

M: "...En mi caso tuve suerte porque tenía esa OS que cubría todo el tratamiento para eso tenía que sostener el trabajo que tenía ...hoy puedo mantenerla pago a parte aunque no trabajo mas ahí...considerando que debía tener un ingreso que me permitiera vivir y pagar la OS ..." "...Sin embargo recuerdo un caso cuando nació mi hijo de una señora que tenía el hijo número diez y vivía en el medio de la selva misionera y que aquí las doctoras le dieron una lata y la tuvieron que mandar de nuevo a su provincia con la conciencia y sabiendo que su hijo se iba a discapacitar y ella no tenía los medios para evitar eso solo por "ser pobre" la verdad terrible....." "...Es que los costos son tan altos yo siempre pagaba y luego la OS me hacía el reintegro pero llegó un momento en que el costo excedió mi sueldo..."

S: "...Económicamente fue terrible porque nadie me quería cubrir por tener otro hijo con una discapacidad que nada tiene que ver con la de L, solo una persona nos escucho por lo cual logre la cobertura (con certificado de discapacidad) que no sabemos hasta cuando la vamos a tener... pero imagínate que quien puede vivir con estos costos... yo siempre planteaba a los que pedía ayuda "... o vivo o destruyo a mi hijo. L tiene una enfermedad, limite y crónica que no puede extralimitarse en nada..."

R: "...Y luego comenzó la lucha con la OS que teníamos en ese momento para lograr la cobertura y despúes de mucho tiempo...creo que al año y medio logramos la cobertura que hasta el momento habíamos tenido que soportar económicamente nosotros (...) y luego cambie de trabajo tengo otra OS que me cubre todo (fórmulas y alimentos)...hoy en día trabajo principalmente por mantener la OS..."

An: "...En mi caso tengo OS hace apenas un mes por lo tanto el acceso a los alimentos fue muy difícil (...) ahora con la OS voy a comenzar los trámites para la cobertura total de alimentos y fórmulas pero tengo que hacer muchos trámites administrativos y todavía no sé si voy a lograr la cobertura integral, inclusive pedí que me sigan mandando las fórmulas del Hospital porque no se si voy a lograr la cobertura de las mismas..."

M: "... De a poco se comenzó con la Obra Social la lucha por conseguir los alimentos, inclusive tengo que renovar siempre la documentación clínica de ella porque me sirve para pedir los fideos y las harinas (...) en mi caso además del certificado de discapacidad tuve que hacer un recurso de amparo a la OS para conseguir la cobertura de los alimentos "... mira a lo que tuve que llegar..." porque ni con el certificado podía conseguir la cobertura al 100%...lo que mas necesitaba en la cobertura era que me cubra las fórmulas y la medicación psiquiátrica que es lo mas costoso ...."

De acuerdo a los datos recabados se interpreta:

En casi la totalidad de los padres entrevistados se observó la falta de realización de la pesquisa en el centro asistencial donde se registró el nacimiento.

En cuanto a la cobertura del tratamiento:

Desde un orden **público** las expresiones indican que en un solo Hospital situado en la ciudad de La Plata funciona el programa de tratamiento y seguimiento de niños con PKU.

En el orden **privado** (cobertura por OS) se interpretan dos aspectos principales: *dificultades para lograr la cobertura integral*, en algunos casos se cubre sólo la fórmula y en otros sólo los alimentos y *diferencias en cuanto al nivel de cobertura* según la OS que posean.

Por lo tanto son varias e importantes las dificultades que se presentan en los padres desde la detección y posteriormente para sobrellevar una patología crónica cuyo tratamiento es muy costoso y los resultados de no acatarse al mismo son determinantes.

En términos de **promoción de salud del programa integral de prevención** consideramos las expresiones respecto a dos cuestiones: por un lado la información brindada sobre la "prueba del talón", importancia de la misma, enfermedades que detecta, obligatoriedad de su realización, entre otros aspectos, y por otra parte información brindada sobre la enfermedad una vez confirmado el diagnóstico.

Respecto de la pregunta sobre si recibieron información sobre la "prueba del talón", el total de los padres dice no haber recibido ningún tipo de información pertinente, es por ello que creemos relevante considerar en éste ítem, para el posterior análisis, el "impacto emocional" que describen los entrevistados al recibir el diagnóstico frente al desconocimiento. Se tomaron las siguientes expresiones:

M: No, ninguna. No sabía de qué se trataba. Nos mandaron también a un neurólogo y tampoco nunca nos propuso realizar el examen porque descartaba la posibilidad de que existiera un enfermedad metabólica ***lamentablemente a ninguno se "le prendió la lamparita"*** ".... Para ese momento ya la habían visto un montón de profesionales (...) recuerdo que una vez fui a ver a un neurólogo acompañada de una asistente social que necesitaba un certificado para hacer el traslado de mi hija del jardín común a un jardín especial (...) ***y ese médico neurólogo puso en la carta... "mucha ansiedad de parte de los padres"...cada vez que la leo me dan ganas de llorar..."*** por todas éstas cuestiones cuando nos enteramos del diagnóstico, finalmente, fue mucho impacto para la familia..."

S: "...No, nadie nos informó al respecto, yo no tenía ni idea de la prueba y menos de que detectaba, ni la obligatoriedad, inclusive nunca había escuchado hablar de la Fenilcetonuria...yo trabajaba en ese momento en una escuela especial como Músico terapeuta y nace L, que es mi primer hijo y yo observaba ciertos problemas en los estadíos de desarrollo que no condecían con los esperables para la edad (...) por eso consulté con el pediatra y él me decía " sos una histérica" " tenés un niño rubio y hermoso me decía que se le caía la cabeza porque era gordito (....) al tiempo consultamos con un neurólogo que nos dijo que había dos posibilidades que fuera un Síndrome de West o Fenilcetonuria, y dijo que con el primero no había vuelta atrás y que en cambio la segunda se podría controlar con una dieta...nos indicó que fuéramos al Garraham para hacerle la prueba..." "...El impacto familiar a el enterarnos del diagnóstico fue un horror...lo mas desesperante es que no conocíamos de la enfermedad inclusive actualmente no hay información exacta sobre la misma..." "...El logo que sacaron que dice: ***"Una gota de sangre evita un mar de lágrimas"*** siempre la recuerdo porque yo lo viví en "carne propia", entonces realmente evitemos eso "...Yo creo que es muy importante informar sobre la enfermedad porque esto de 1 en 10000 se cumple..." "...***lo importante que es conocer, informar porque tenés un chico salvado, una familia salvada y fundamentalmente una sociedad salvada... hay que difundir...."***

A: Tenía información por la radio, y el médico que decía "hay que hacerlo porque es muy importante pero no especificaba para que había que hacerlo, sólo decía que era para prevenir algo.... "(...) "... Yo en realidad lo lleve a hacerlo como quien dice a dar una vacuna pero no sabía ni de que se trataba..."
"...Sí, tuve una mala información de él porque me dijo quédate tranquila que tenés tiempo para realizar la prueba hasta lo 3 meses..."

M: "....No recibí ninguna...nada...ni sabía de la existencia de esa prueba es mas después de que me dieron el alta y G tenía una semana de vida el Neonatólogo nos manda a hacerle según nos dice un análisis

de rutina pero nada mas (...) nosotros pensamos que será eso? y demoramos como cuatro o cinco días porque tampoco sabíamos que era tan importante..." ***"...Siempre recuerdo la imagen del folleto que decía: "Una gota de sangre puede ahorrar un mar de lágrimas..."***

A: "...No, nunca, inclusive tengo un hijo mayor de 16 años al que también tuve que hacer todos los exámenes en forma privada incluido el metabólico porque no se lo hicieron al nacer , y con T ***cuando nos dijeron de la enfermedad fue un caos porque no sabíamos nada de la misma***...." "...Además tampoco en el lugar en que nació se informó sobre la obligatoriedad de realizar la prueba..."

R: Ninguna, nunca había escuchado de la existencia de la prueba, completamente desconocida para nosotros menos aún conocer que era lo que detectaba y a partir de esa detección se podía prevenir (...) con el segundo tampoco se nos dio información pero ya sabíamos que teníamos que hacerla...no sabíamos si la iba a tener a la enfermedad pero si que había que hacerla y finalmente también dio positivo...."

En cuanto a la enfermedad una vez confirmado el diagnóstico el total de los padres recibió información respecto del tratamiento pertinente. Se toman aquí algunas expresiones que se creen relevantes para poder visualizar el impacto producido en relación al "manejo de la información brindada":

A: "... La verdad fue terrible ....para nosotros fue espantoso...sobre todo para mi porque hubo un problema de interpretación... cuando a J le dió alto el primer control de tarjetita y nos llamaron de la fundación enseguida yo pensé en mi otra hija que en ese momento tenía casi 8 años pero la doctora me preguntó que edad tenía ella y si ya iba al colegio sin problemas...entonces me dijo que no me preocupara pero que fuera que ellos me iban a explicar bien ..."(....)"... me dijeron que la Fenilcetonuria era una enfermedad que afectaba al SNC que producía una discapacidad mental luego me explica que había valores que eran 1 para el normal de todas las personas, de 2 a 10 era una Hiperfenilalaninemia que no necesitaban dieta, de 10 a 20 si necesitaban de la dieta....luego agrega mas de 20 el diagnóstico estaría confirmado, con eso nos volvimos a casa y a los 4 o 5 días le hacen un análisis en que le sacaron sangre de vena para hacer una confirmación...al lunes siguiente me llaman del hospital que me vaya volando porque a J le había dado 27,9 que es un montón para un mes y medio...entonces yo había entendido que con mas de 20 el diagnóstico estaba confirmado de la discapacidad, por lo tanto creí que lo de mi hijo era irreversible....para mí fue dramático...."

R: "...Fue complicado...los dos primerizos mamá y papá y el nene con un problema... los médicos no nos informaron bien de cual era ese problema (...) lo único que nos decían es hagamos la confirmación del diagnóstico y luego vemos como es el tratamiento y al mismo tiempo nos dicen que la consecuencia de esta enfermedad es la deficiencia mental... con eso nos vamos y estuvimos una semana "caminando por las paredes".....cuando fuimos a recibir la confirmación nos explican del tratamiento que prevenía la discapacidad y pensé porque no me dijeron bien esto antes y me "ahorraba" el sufrimiento ..."

De acuerdo a los datos recabados se interpreta ausencia o mal uso de la información con respecto a la prueba de detección. En este aspecto no existió promoción o educación para lograr la modificación en el comportamiento de esos padres para de esa manera prevenir la enfermedad o proteger al individuo del daño. En uno de los casos presentados la falta de comunicación oportuna fue determinante de la discapacidad mental, en otros casos la información incorrecta ocasionó la realización tardía de dicha prueba y otros recibieron la indicación pero no una información exacta.

En cuanto al tratamiento, tomamos el "manejo de la información" como una variable importante considerándose que el uso y la transmisión de la misma a los individuos de una comunidad creará el conocimiento como base para lograr cambios de actitudes y prácticas, lo cual nos hace repensar en la persistencia de modelos tradicionales de intervención en dónde el médico es el poseedor de un saber y el sujeto receptor del mismo, excluyendo así su participación y compromiso.

En este aspecto y como Terapeutas Ocupacionales y parte integrante de un equipo interdisciplinario pensamos en relación a la temática planteada nuestro rol en prevención primaria en el marco de la promoción de la salud en un trabajo con la comunidad con el fin de capacitar a las personas para lograr un

mayor control sobre su enfermedad e incrementar su estado de salud, pensando la salud desde un concepto positivo y no como la ausencia de enfermedad. Tomando como responsabilidad proveer información o herramientas necesarias para facilitar el cambio, y en el marco de un trabajo comunitario la identificación de ésta temática para el desarrollo de un programa de promoción de la prevención de la discapacidad mental en niños con PKU y padres de estos niños. Considerando como eje fundamental: al trabajo con la comunidad y la educación pública. (Para una mejor interpretación se adjuntará una propuesta desde Terapia Ocupacional)

Análisis de los cuestionarios

Tablas y Gráficos (Profesionales)

TABLA Nº 1: Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa Neonatal de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa	Nº	%
Alto	18	60
Medio	11	36.7
Bajo	1	3.3
TOTAL	30	100

FUENTE: Elaboración propia.

En la tabla 1, se observa que el 60% de los profesionales consideran que la pesquisa se ha cumplido en un alto nivel durante estos años. Sin embargo, el 36.7% de los mismos ha referido su cumplimiento como medio en función de los múltiples indicadores, y un porcentaje menor (3.3%) lo ha considerado bajo.

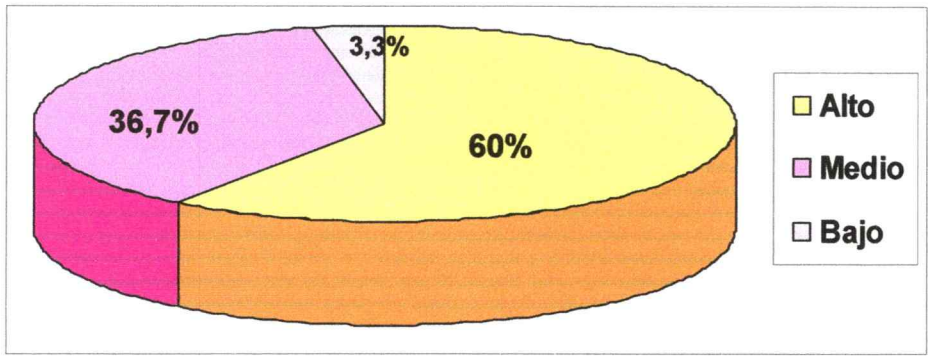


GRAFICO Nº 1: Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa Neonatal de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración propia.

TABLA Nº 2: Nivel de Cobertura del Tratamiento de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Nivel de Cobertura del Tratamiento	Nº	%
Alto	7	23.3
Medio	10	33.3
Bajo	13	43.4
TOTAL	30	100

FUENTE: Elaboración propia.

En la tabla 2, se visualiza que el nivel de cobertura del tratamiento es alto para el 23.3% de los profesionales, siendo de nivel medio para el 33.3% y bajo para el 43.4% de los mismos.

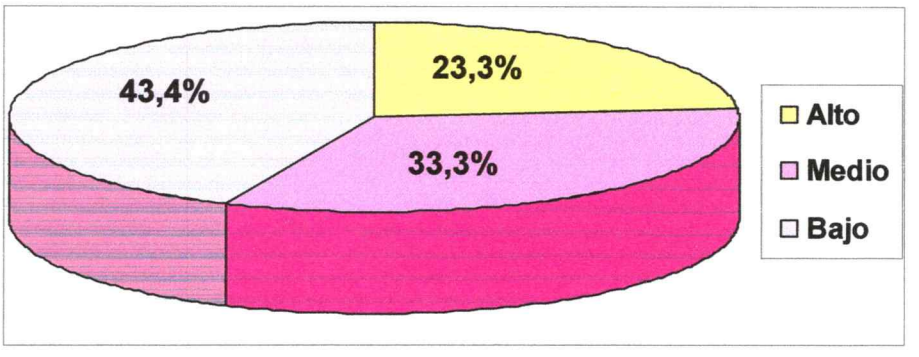


GRAFICO Nº 2: Nivel de Cobertura del Tratamiento de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración propia.

TABLA Nº 3: Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa Neonatal de niños con Fenilcetonuria según Tipo de Institución, durante los años 1986 al 2006, referido por profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Tipo De Institución	Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa						Total
	Alto		Medio		Bajo		
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	
Privada	12	80	3	20	0	0	15
Publica	6	40	8	53,3	1	6,7	15
Total	18	60	11	36,7	1	3,3	30

FUENTE: Elaboración Propia.

El 80% de los profesionales que desempeñan sus actividades en instituciones privadas manifiestan que el nivel de cumplimiento de la pesquisa es alto, mientras que el 40% de los profesionales de instituciones públicas perciben al mismo como alto.

El 20% de los profesionales de instituciones privadas lo indican como de nivel medio, mientras que el 53.3% de los mismos de instituciones públicas, refieren el nivel de cumplimiento de la pesquisa como medio.

Ningún profesional de instituciones privadas encontró el cumplimiento de la pesquisa como bajo, mientras que el 6,7% de los profesionales de instituciones públicas manifiestan el mismo como bajo.

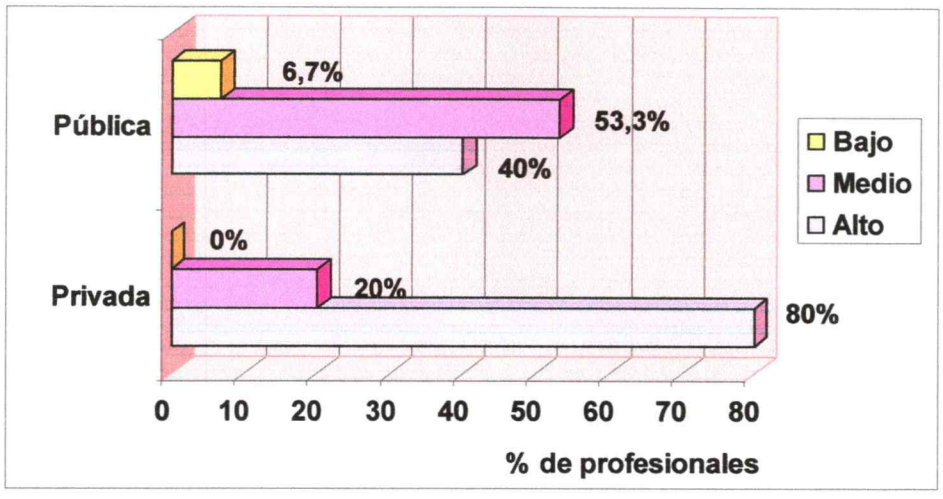


GRÁFICO Nº 3: Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa Neonatal de niños con Fenilcetonuria según Tipo de Institución, durante los años 1986 al 2006, referido por profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración Propia.

TABLA Nº 4: Nivel de Cobertura del Tratamiento de niños con Fenilcetonuria según Tipo de Institución, durante los años 1986 al 2006, referido por profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Tipo de Institución	Nivel de Cobertura del Tratamiento						Total
	Alto		Medio		Bajo		
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	
Privada	5	33.3	2	13.3	8	53.4	15
Publica	2	13.3	8	53.4	5	33.3	15
Total	7	23.3	10	33.3	13	43.4	30

FUENTE: Elaboración Propia.

En la tabla Nº 4, se observa que el 33.3% de los profesionales de instituciones privadas refirieron el nivel de cumplimiento del tratamiento como alto. Asimismo, el 13.3% de los mismos que trabajan en instituciones públicas también lo refieren como alto.

El 13.3% de los profesionales que se desempeñan en instituciones privadas, manifiestan que el cumplimiento de la pesquisa es medio. No obstante, el 40% de los profesionales de instituciones públicas perciben al mismo como medio.

La proporción de expertos de instituciones privadas que manifiestan un nivel de cumplimiento bajo del tratamiento es del 53,4%, mientras que la proporción de profesionales de instituciones publicas que encuentran el cumplimiento como bajo es del 33.3%.

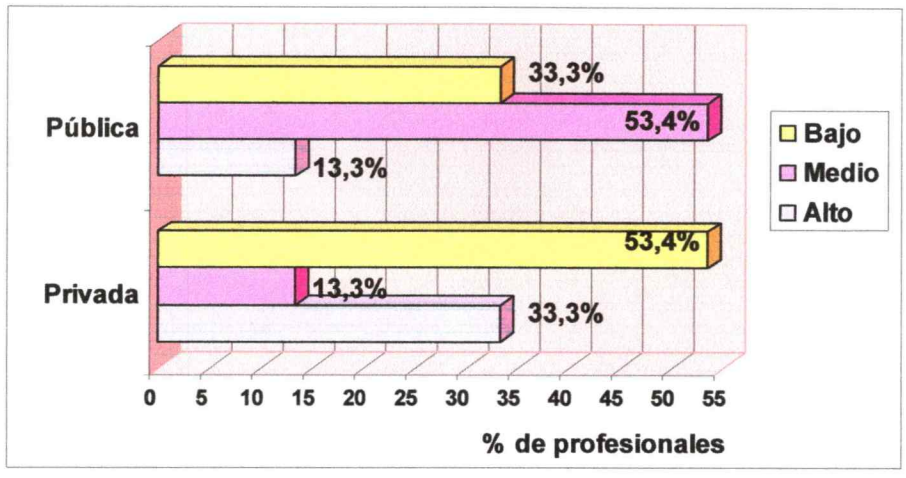


GRAFICO Nº 4: Nivel de Cobertura del Tratamiento de niños con Fenilcetonuria según Tipo de Institución, durante los años 1986 al 2006, referido por los profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración Propia.

Tablas y Gráficos (Padres)

TABLA Nº 5: Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa Neonatal de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por los padres miembros de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de Buenos Aires. Argentina. Junio del 2008.

Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa	Nº	%
Alto	0	0
Medio	4	57.1
Bajo	3	42.9
TOTAL	7	100

FUENTE: Elaboración propia.

Como se observa en la tabla Nº 5, los padres manifiestan que el nivel de cumplimiento de la pesquisa es para el 57.1% de los mismos es medio, siendo bajo para el 42.9%. Ninguno refiere al mismo como alto.

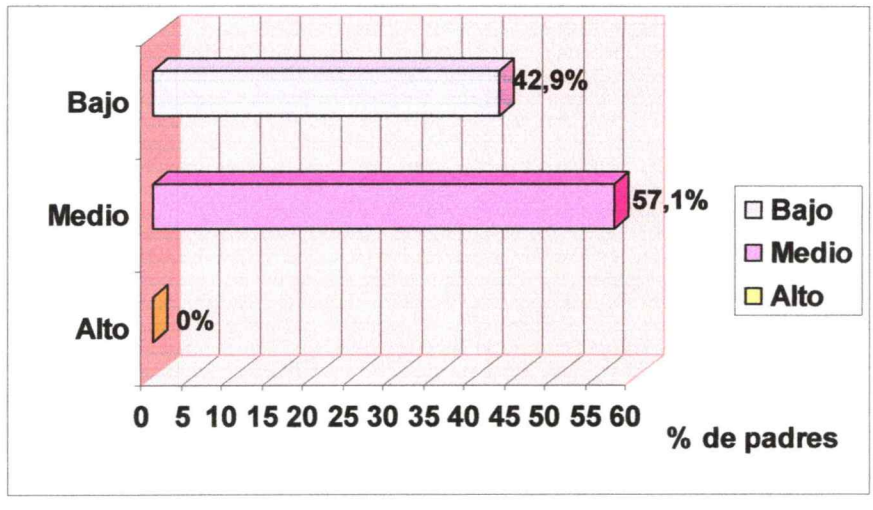


GRAFICO Nº 5: Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa Neonatal de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por los padres miembros de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de Buenos Aires. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración propia.

TABLA Nº 6: Nivel de Cobertura del Tratamiento de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por los padres miembros de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de Buenos Aires. Argentina. Junio del 2008.

Nivel de Cobertura del Tratamiento	Nº	%
Alto	0	0
Medio	8	100
Bajo	0	0
TOTAL	8	100

FUENTE: Elaboración propia.

Se percibe en esta tabla que los padres coinciden en su totalidad (100%) que el cumplimiento del tratamiento es medio.

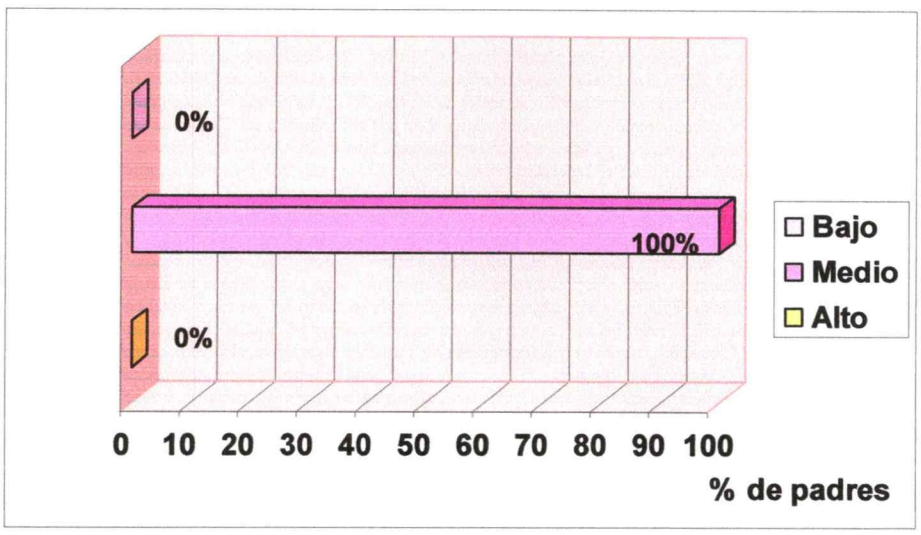


GRAFICO Nº 6: Nivel de Cobertura del Tratamiento de niños con Fenilcetonuria, durante los años 1986 al 2006, referido por los padres miembros de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de Buenos Aires. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración propia.

Cuadros de Indicadores del cuestionario

CUADRO Nº 1: Realización de la prueba de Pesquisa en un plazo no menor a 24 horas de iniciada la alimentación láctea y no mayor de los 7 días de producido el nacimiento, durante los años 1986 al 2006, referido por los profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Realización de la prueba de Pesquisa	Nº	%
Siempre	26	89.7
A Veces	2	6.9
Nunca	1	3.4
TOTAL	29	100

FUENTE: Elaboración propia.

CUADRO Nº 2: Comunicación a padres, tutores o guardadores sobre la obligación de realizar la prueba dentro de los 7 días del nacimiento, cuando el mismo no se registrase dentro del centro asistencial o el niño fuese retirado dentro de las 24 horas, respecto al Nivel de Cumplimiento de la Pesquisa, durante los años 1986 al 2006, referido por los profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Comunicación de la obligación de realizar la prueba dentro de los 7 días	Nº	%
Siempre	24	80
A Veces	4	13.3
Nunca	2	6.7
TOTAL	30	100

FUENTE: Elaboración propia.

CUADRO Nº 3: Entrega de Formulas dentro de los 7 a 21 primeros días de vida, durante los años 1986 al 2006, respecto del Nivel de Cumplimiento del Tratamiento, referido por los profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Entrega de Formulas	Nº	%
Siempre	10	33.3
A Veces	11	36.7
Nunca	3	10
Desconoce	6	20
TOTAL	30	100

FUENTE: Elaboración propia.

CUADRO Nº 4: Entrega de Alimentos para la dieta para la Cobertura del Tratamiento Crónico, durante los años 1986 al 2006, referido por los profesionales de la ciudad de Mar del Plata y La Plata. Argentina. Junio del 2008.

Entrega de Alimentos	Nº	%
Siempre	6	20
A Veces	5	16.7
Nunca	9	30
Desconoce	10	33.3
TOTAL	30	100

FUENTE: Elaboración propia

Gráficos de Análisis de las entrevistas

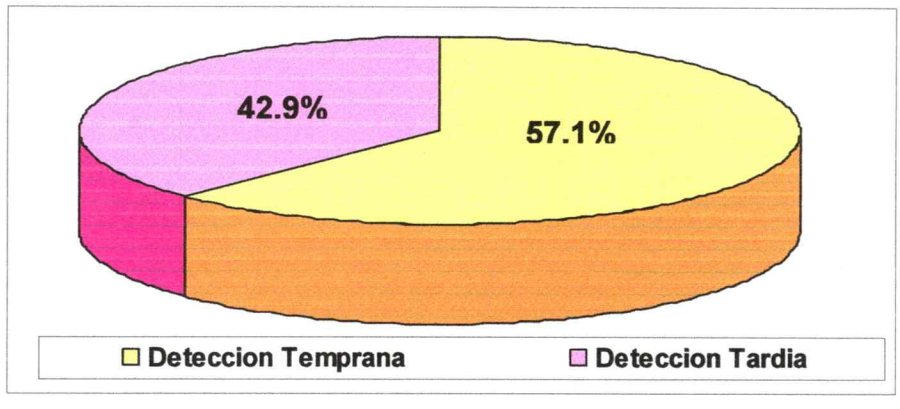


GRAFICO Nº 7: Momento de Detección de los hijos de miembros de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de Buenos Aires. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración propia

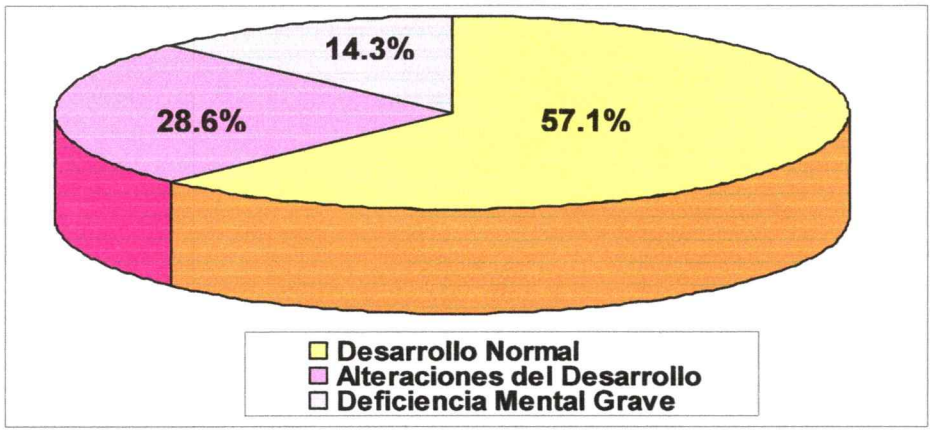


GRAFICO Nº 8: Situación actual luego de recibir tratamiento de los hijos de miembros de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico de Buenos Aires. Argentina. Junio del 2008.

FUENTE: Elaboración propia.

Estos Gráficos (7 y 8) sirven para visualizar, según los datos recabados de las entrevistas, momento de detección y situación actual de los niños correlativamente.

- **CONCLUSIÓN Y PROPUESTA**

CONCLUSIÓN

Mas dios ha de permitir
que esto llegue a mejorar,
pero se ha de recordar
que para hacer bien el trabajo
que el fuego, pa calentar
debe ir siempre por abajo.
(II, 4835-40)
"Extraído del Martín Fierro"

Finalizada la investigación, son muchos los interrogantes que aún subsisten sobre la temática planteada, sin embargo hemos intentado dar respuesta a los principales cuestionamientos y objetivos, explicitados al iniciar dicho trabajo.

Siendo nuestro principal objetivo de investigación: *Conocer el alcance de un Programa Integral de prevención, que incluye la realización de la pesquisa neonatal y cobertura del tratamiento, de niños con fenilcetonuria para evitar el daño neurológico irreversible*, en esta etapa del proceso, luego de haber transitado por la recolección de datos y análisis de los mismos, podremos arribar a las siguientes conclusiones:

- Respecto al *cumplimiento de la pesquisa neonatal*, los datos arrojados por los profesionales refieren un nivel de cumplimiento **alto**, mientras que los padres de niños con PKU perciben al mismo como **medio**, y ninguno de éstos lo ha considerado alto. Es pertinente aclarar que los padres en la mayoría de los casos recibieron la indicación de realizar la prueba, pero la misma sólo fue realizada a un solo padre, con dos niños, en el lugar donde se registro el nacimiento.

- Respecto a la *cobertura del tratamiento*, los profesionales refieren un nivel **bajo**, mientras que los padres en su totalidad (100%) manifiestan un nivel **medio** de cobertura.

Mas adelante se hará una diferenciación de esos datos en los subsectores público y privado, sin embargo en ésta primera aproximación podemos resaltar la falta de concordancia de respuestas entre padres y profesionales, siendo que los primeros coinciden al referir un nivel de cumplimiento de pesquisa y cobertura de tratamiento como medio, mientras que los profesionales refieren un nivel alto en cuanto a cumplimiento de pesquisa y bajo con relación a la cobertura del tratamiento. Es nuestro interés principal poder analizar de forma integral éstos resultados, ya que un alto nivel de cumplimiento de la Pesquisa Neonatal es insuficiente si paralelamente no existe un tratamiento oportuno, pudiendo así identificar fallas y carencias en el desarrollo de dicho programa, debido al énfasis en la realización de solo uno de sus componentes (pesquisa), limitando de este modo su alcance y disminuyendo así su efectividad.

Respecto al *alcance de éste programa, en los sectores públicos y privados*, consideramos esta diferenciación en el transcurso de la investigación, ya que como hemos explicitado desde un primer momento, adherimos al concepto de salud desde un paradigma social: "La salud es una cuestión social, y en cuanto social, también política. Desde ésta mirada la salud es un proceso histórico, social y culturalmente determinado, relativo al estilo de vida y a la calidad de vida de los pueblos y a sus condiciones de accesibilidad a los diferentes tipos de oportunidades (culturales, económicas, políticas,

geográficas, espirituales...). "[98].Partiendo de la importancia de un sistema de salud basado en la APS como una estrategia de organización integral, cuya meta principal es alcanzar el *derecho universal a la salud con la mayor equidad y solidaridad*. Por lo dicho anteriormente consideramos relevante realizar ésta diferenciación entre los distintos sectores y sus posibilidades de acceso al cumplimiento de la pesquisa y cobertura del tratamiento, en lo que respecta a nuestro estudio:

- El cumplimiento de la pesquisa neonatal referido por los profesionales del ***sector público*** alcanza un nivel **medio**, mientras que los profesionales que se desempeñan en el ***sector privado*** refieren el nivel de cumplimiento de la misma como ***alto***. Evidenciando de este modo lo expresado anteriormente respecto a los distintos niveles de accesibilidad de la población, según sea su atención en centros asistenciales públicos o privados, la falta de eficiencia del sector público atenta contra la intención de equidad, en la población sin cobertura.
- En cuanto al nivel de cobertura del tratamiento, los profesionales del ***sector público*** refieren un nivel de cobertura ***medio***, mientras que los profesionales del ***sector privado*** describen al mismo como ***bajo***.

Respecto al alcance de éste programa en forma *integral*, los datos analizados del ***sector público*** manifiestan un alcance medio (en ambas variables), considerando ésto como la realización del programa en forma insuficiente, es decir, el incumplimiento de ciertos indicadores que permitirían un desarrollo completo y eficaz. Según lo manifestado por el ***sector privado***,

[98]Op. Cit 83.

este programa no es llevado a cabo de forma integral, ya que un alto cumplimiento de la pesquisa es seguido por una baja cobertura en el tratamiento, *siendo esto insuficiente ya que no estarían contemplados de este modo los cuatro componentes más importantes para la verdadera efectividad del programa: pesquisa, diagnóstico, tratamiento y seguimiento.*

Creemos oportuno aclarar aquí, en lo que respecta a las conclusiones enunciadas anteriormente, y el previo análisis de los datos, como éstos fueron atravesados a lo largo de todo el proceso de recolección de información, por un importante componente: el *desconocimiento*, debiendo ser éste considerado en el análisis de los mismos. Nos referimos aquí al desconocimiento (fundamentalmente en lo que respecta al tratamiento y seguimiento de la patología) por parte de los profesionales, respecto al cumplimiento de los distintos indicadores que debieran llevarse a cabo para que este programa de prevención de discapacidad mental, pueda desenvolverse de forma completa e integral.

Relevamos entonces el desconocimiento, como un importante factor a considerar en el éxito de éste programa, resaltando una vez mas, la importancia de la educación, formación y capacitación del personal, como así también la información y concientización de la población general acerca de los objetivos del mismo y sus beneficios.

El desconocimiento, ausencia o mal uso de la información fue evidenciado en los relatos de los padres de niños con PKU, quienes manifestaron lo caótico de esta situación, atribuyendo el impacto del diagnóstico a la falta de información recibida. Como así también en los casos de diagnóstico tardío, las dificultades presentadas en poder reconocer determinados signos de

alarma relacionados con la patología. Reafirmamos de éste modo, la importancia de la educación, como una herramienta fundamental para propiciar y fomentar la participación, así lo expresa una madre de un niño con PKU (diagnosticado a los 11 meses de vida).. "*...lo importante que es conocer, informar porque tenés un chico salvado, una familia salvada y fundamentalmente una sociedad salvada... hay que difundir....*"

Esta situación de desamparo, frente al desconocimiento, produjo en los padres la necesidad de nuclearse y organizarse como una Asociación civil sin fines de lucro, quienes debieron luchar para conseguir la cobertura del tratamiento por las obras sociales, (diferente según cada OS), surgiendo aquí el interrogante: es esto responsabilidad de los padres, o no es mas que la expresión de una carencia, siendo el Ministerio de Salud, como máxima autoridad responsable, el encargado de ejecutar y aplicar efectivamente programas de prevención y difusión.

Todos estos factores: desconocimiento, falta de educación y difusión, evidencian las posteriores fallas en los estratos superiores, razón por la cual proponemos reforzar constantemente éstos cimientos, o sea la promoción y educación de la salud, propiciando la participación activa del sujeto. "Dando prioridad al desarrollo de éste primer nivel de atención, con el concurrente desarrollo de los segundos y terceros niveles requeridos para la resolución integral del problema."[99]

Por lo tanto, como Terapeutas Ocupacionales, y parte integrante de un equipo interdisciplinario, resaltamos la inclusión de la disciplina en programas

[99] Op. Cit .22; pp. 19-20.

de prevención y atención primaria de la salud. Consideramos es desde aquí, donde debemos partir para generar posibles cambios. (Veáse propuesta).

PROPUESTA

"Promoción de un Programa Integral de Prevención de Discapacidad Mental desde Terapia Ocupacional"

Considerándose que la promocion de la salud es una colaboración de muchas "piezas" (otros profesionales, políticos, comunidad), planteamos la siguiente propuesta con el objetivo de que la Terapia Ocupacional pueda ser una de ellas.

La promoción de la salud es una de las intervenciones verdaderamente interdisciplinarias, donde no hay "expertos", sino que cada individuo hace su contribución en el proceso.

Creemos importante poder trasladarnos desde una ***perspectiva clínica*** que implica revertir los estados de falta de salud, a una ***perspectiva comunitaria*** de adopción de una postura activa respecto de la prevención de la enfermedad. Considerando "la noción de que la salud se crea cuidándose a sí mismo y a los otros, y pudiendo tomar decisiones y teniendo el control sobre las propias decisiones vitales"[100], opinamos que para ello se necesita estar informados.

[100] Revista Chilena de Terapia Ocupacional. *La Terapia ocupacional en la intervención en salud comunitaria: el modelo educativo* .Escuela de Terapia ocupacional/Facultad de Medicina- Universidad de Chile. N°5, noviembre 2005, s/p.

"Trabajo con la comunidad y educación pública desde Terapia Ocupacional"

Trabajar insertos en la comunidad donde la gente crece, vive y trabaja. Ya que la salud es creada y vivida por las personas dentro de su existencia cotidiana, donde trabajan, aprenden, se recrean, etc.

Trabajar con la comunidad. Para que las personas tengan un mayor control sobre su salud y puedan contribuir para mejorarla.

***Trabajar en identificar lo que es "bienestar" y "calidad de vida"** para ellos, y a partir de aquí considerar las actividades relevantes y significativas para alcanzarlo.

Se presentarán a continuación algunas orientaciones que abarcan distintos aspectos a considerar para alcanzar una mejor calidad de vida de la ***familia, de los niños con PKU y de toda la comunidad***.

- **Elaborar acciones conjuntas entre la *familia*, *el equipo de salud* y la *comunidad* tendientes a favorecer el desarrollo integral de los niños con PKU.**

Comunidad

En éste aspecto consideraremos a grupos de madres embarazadas para brindar información al respecto. Se propone:

Desarrollar campañas de difusión** dirigidas a la población de madres embarazadas, acerca de las características y los riesgos de la enfermedad. Como también sobre las acciones requeridas para su prevención, y los ***servicios de atención a los cuales se puede recurrir a fin de promover el conocimiento y participación social y comunitaria en relación a la temática.

***Informar sobre la obligatoriedad de los centros asistenciales que registran los nacimientos de realizar la "prueba del talón"** no después de los 7 días y no antes de las 24 hs. "Estar informados nos permite poder reclamar nuestros derechos".

Familia del niño con PKU

Brindar información sobre la enfermedad,** sobre las acciones requeridas para su prevención y los ***servicios especializados de atención a los cuales se puede recurrir.

Brindar información pertinente sobre las posibilidades de prevención, resaltando su importancia. Concientizar sobre la importancia de realizar estudios de detección temprano y comienzo precoz del tratamiento.

Informar sobre la existencia de legislaciones que amparan a las personas con PKU.

Equipo de salud

Aquí consideraremos dos aspectos:

- *La capacitación, necesaria de los profesionales respecto de la PKU.*

- *La necesidad de un buen trabajo interdisciplinario.*

Utilización de recursos informáticos respecto de la temática planteada: bibliográficos, internet, recabar información pertinente de asociaciones y centros especializados en la temática.

***Generar la posibilidad de realización de ateneos y espacios** en los que se capacite a los profesionales de las diferentes disciplinas que aborden la problemática, ésta capacitación debería incluir desde la legislación vigente en relación a la detección de todos los "Errores Innatos del Metabolismo", como también el tipo de tratamiento, controles de seguimiento y su importancia para la prevención.

Resaltar la importancia del trabajo interdisciplinario entre los equipos de salud y educación para una atención integrada de la persona, pudiendo mantenerse una comunicación fluida entre las personas que hicieron el diagnóstico, médico de referencia y quien realiza los tratamientos dietarios o terapias de rehabilitación (si estos fuesen necesarios).

Trabajar en Red, con el objetivo de detectar e intervenir tempranamente en situaciones de riesgo. Como Terapeutas Ocupacionales poder conocer de acuerdo a esta modalidad de trabajo, si a un niño que llega a consultorio con alteraciones en el desarrollo temprano se le realizó la prueba de detección.

Fomentar la posibilidad de llevar a cabo un trabajo interdisciplinario que incluya entre otras disciplinas: Neurología, Nutrición, Psicopedagogía, Pediatría , Asistentes Sociales y Terapia Ocupacional.

*Trabajar con las ***Unidades Sanitarias Municipales*** dentro del partido de General Pueyrredón para recibir actualizaciones sobre el funcionamiento del programa integral de prevención en la ciudad de Mar del Plata.

- **ANEXOS**

Sr. Director:

S / D

Nos dirigimos a usted con el fin de solicitarle su autorización para realizar unos cuestionarios a fin de poder conocer el alcance del Programa preventivo de detección de enfermedades congénitas del metabolismo. Debido a que nos encontramos realizando nuestra tesis de grado como estudiantes de la carrera Lic. en Terapia Ocupacional de la Universidad Nacional de Mar del Plata.

Agradeceríamos su colaboración.

Atte.

Ortiz, Valeria I.

MT.4721/98

Tieri, Maria N.

MT.4968/98

Cuestionario

"Fenilcetonuria: Programa Integral de Prevención"

- Nº de cuestionario:
- Entrevistador:
- Apellido y Nombre:
- Institución:
- Cargo:

Para responder el cuestionario solicitamos se marque con una cruz, teniendo en cuenta las siguientes referencias:

Siempre (S): en todas las ocasiones
A veces (AV): en algunas ocasiones
Nunca (N): en ninguna ocasión

- **Sección I - Respecto de la Pesquisa neonatal:**

(1) La prueba de rastreo para detectar tempranamente la Fenilcetonuria ¿Es considerada prestación de rutina en establecimientos en los cuáles se registran nacimientos?

(a) Establecimientos públicos

S		AV		N	

(b) Establecimientos privados

S		AV		N	

(2) Indique si la prueba es realizada en el siguiente plazo:

(a) No mayor de los 7 días del nacimiento y no antes de las 24hs de iniciada la alimentación láctea

S		AV		N	

(3) ¿Quiénes son los responsables de realizar la prueba?

(a) Jefes de Servicio de Neonatología

S		AV		N	

(b) Médicos Neonatólogos

S		AV		N	

(c) Médicos Obstetras

S		AV		N	

En caso de que la institución no contase con ninguna de las profesiones anteriormente mencionadas ¿Quiénes son los responsables?

(a) Parteras

S		AV		N	

(b) Otros profesionales

S		AV		N	

(4) Si se produjese el retiro del recién nacido de la institución asistencial antes de las 24 hs. de vida o el nacimiento no fuese registrado en un centro asistencial ¿Se comunica a padres, tutores o guardadores sobre la obligatoriedad de realizar la prueba dentro de los 7 días del nacimiento?

S		AV		N	

(5) ¿Las Obras sociales y Seguros médicos consideran a la prueba de rastreo como prestación de rutina?

S		AV		N	

(6) ¿Considera usted que las siguientes actividades son llevadas a cabo por el Ministerio de Salud?

(a) Desarrollo de campañas de educación sanitaria y medicina preventiva

S		AV		N	

(b) Informar sobre el riesgo que significa la falta de diagnóstico

S		AV		N	

(c) Asesoramiento a profesionales de la salud en ámbitos estatales y privados sobre los alcances de la legislación vigente sobre ésta temática

S		AV		N	

(d) Asegurar recursos humanos y materiales para llevar a cabo el diagnóstico precoz

S		AV		N	

(e) Asegurar recursos humanos y materiales para llevar a cabo el tratamiento precoz

S		AV		N	

Sección II - Respecto del tratamiento:

(1) Indique si las fórmulas son entregadas en el siguiente lapso de tiempo:

(a) Entre los primeros 7 y 21 días de vida

S		AV		N	

(2) ¿Es contemplado el tratamiento crónico con entrega de los alimentos que componen la dieta?

S		AV		N	

(3) ¿Son realizados los controles bioquímicos quincenales en niños menores y mayores de un año de edad con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

(4) ¿Son realizados los controles nutricionales mensuales en niños menores de un año de edad con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

¿Son realizados los controles nutricionales trimestrales en niños mayores de un año de edad con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

(5) ¿Son realizados los controles neurológicos mensuales en niños menores de un año de edad con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

¿Son realizados los controles neurológicos trimestrales en niños mayores de un año de edad con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

(6) ¿Son realizados los controles clínicos mensuales en niños menores de un año de edad con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

¿Son realizados los controles clínicos trimestrales en niños mayores de un año de edad con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

(7) ¿Es llevada a cabo la educación nutricional de la familia del niño con PKU?

S		AV		N	

¿Y del niño con PKU?

S		AV		N	

(8) ¿Son llevadas a cabo las evaluaciones sociales mensuales en niños con PKU menores de un año?

S		AV		N	

¿Son llevadas a cabo las evaluaciones sociales trimestrales de los niños con PKU mayores de un año?

S		AV		N	

(9) Indique si son realizadas las evaluaciones psicológicas en las siguientes edades:

(a) 12 meses

S		AV		N	

(b) 3 años

S		AV		N	

(c) Edad escolar

S		AV		N	

(10) ¿Se encuentra contemplado el tratamiento psicológico del niño con diagnóstico de PKU?

S		AV		N	

¿Y de la familia con PKU?

S		AV		N	

¡¡Muchas Gracias por su colaboración!!

Entrevista Semi - Estructurada

A padres:

Pesquisa neonatal:

- *Respecto de la información sobre la "prueba del talón"*, recibida previa al parto.
- Profesionales que informaron.
- Conocimiento del significado de la prueba (que detecta- que evita).
- *Respecto al diagnóstico de PKU:*
- Momento en que fue comunicado el diagnóstico.
- Impacto y repercusión del mismo en el núcleo familiar.
- Información sobre la enfermedad.
- Fuentes o lugares donde concurrieron.

Tratamiento de la PKU:

- Tiempo transcurrido en iniciar el tratamiento luego del diagnóstico de PKU.
- Dificultades presentadas para adquirir los alimentos importados.
- Respecto al costo (posibilidad de acceso, dificultades presentadas).
- Obras sociales- Prepagas (si poseen)
- Cobertura de las mismas.
- Impacto económico en la familia.
- Ayudas brindadas por organismos del estado.
- Gasto mensual estimado por cada niño con PKU.

¡¡¡ Muchas Gracias por su colaboración y tiempo!!

• BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA

- Alvarado, E; Canales, F; Pineda, E. *Metodología de la investigación.* Serie Paltex. OPS/OMS. 1993.
- Amadasi, E; Pantano, L. *Problema social argentino. Elementos para su abordaje*. Ed. Humanitas. Bs. As. Junio. 1987.
- Behrman R; Vaughan N .*Tratado de Pediatría.* 9º Edición .Vol. I. Ed. Interamericana. 1986.
- Brusco, O.J. *Enfermedades metabólicas hereditarias*. Biblioteca de Medicina. Ed. El Ateneo. Bs. As. 1992.
- Cetrángolo y otros. *Una presentación estilizada de la evolución histórica del sector con especial referencia del desarrollo del subsector privado.*1992.
- C.O.L.T.O.A. *Terapia Ocupacional. Trabajo y Comunidad*. Serie 3. Grupo editor 1999.
- Cunningham GC; Kan, K; Mordaunt, VL. *Phenylalanine level of newborns in their first few days of life.* Ed. Amsterdam. Excerpt Medica.1987.
- *Diccionario de Medicina Océano Mosby*. Versión en español traducida y adaptada de la 4º edición de la obra original en inglés Mosby's Medical 1998.
- Equip de seguiment de pku. *Pku?* Ed. Gráficas Signo S.A. Hospital Sant Joan de Dèu. Barcelona. 1997.
- Fisher, DA; Klein, AH. *Thyroid development and disorders of thyroid function in the newborn.* New Eng I Med .1981.

- Grüters, A; Delonge, F; Giovanelli; et.al. *Guidelines for Neonatal Screening Programs for Congenital Hypothyroidism*. 1994.
- Guthrie, R; Susi, A. *A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants pediatrics.* 1963.
- Gyarmati, G.*Salud y enfermedad: hacia un paradigma biopsicosocial. Ciencias sociales y medicina*. Ed. Universitaria. Santiago de Chile.1992.
- Hernández Sampieri, R y otros. *Metodología de la investigación.* 2da Edición. McGraw-Hill Interamericana editores. S.A. de C.V. México .1998.
- Lejarraga, H; Krupitsky, S y colab. *Guías para la evaluación del desarrollo psicomotor del niño menor de seis años.* Publicaciones Nestlé. Bs. As. 1997.
- Polit - Hungler. *Investigación científica en ciencias de la salud.* 4° edición. Ed. Interamericana McGraw -Hill. México. 1994.
- Stedman bilingüe. *Diccionario de ciencias médicas*. Ed. Médica Panamericana. Enero. 1999.
- Sutton, H. *Genes, enzimas y enfermedades hereditarias*. EUDEBA. Ed. Universitaria de Bs. As.1966.
- Therrel, BL; Ponny, SR; Davidson, A; et. al. *Newborn Screening system guidelines: statement of the Council of Regional Networks for Genetics services screening*.1992.
- Valles, M.S. *Técnicas cualitativas de Investigación Social*. Reflexión Metodológica y práctica profesional. Ed. Síntesis. 1° Reimpresión. Madrid. 1999.

- Velásquez, A; Villareal, ML; Galindo, LM. *Newborn Genetic Screening.* The Mexican Program. Ed. Human genetics Amsterdam. Excerpt Médica.1977.
- Videla, M. *Prevención, Intervención psicológica en salud comunitaria*. Ed. Cinco. Buenos Aires. 1993.
- Willard & Spackman. *Terapia Ocupacional*. 8° Edición. Editorial Panamericana. Madrid, España. Enero 2001.
- Willard & Spackman. *Terapia Ocupacional*. 10° Edición. Editorial Panamericana. Buenos Aires, Argentina. 2005.

ARTÍCULOS. DOCUMENTOS. MATERIAL INÉDITO.

- Boletín del Programa Nacional de Estadísticas de Salud. *Estadísticas vitales de recursos y producción de servicios.* Cifras provisorias. 1994. N° 69.
- Boletín del Programa Nacional de Estadísticas de Salud. *Indicadores de Mortalidad y Natalidad.* Años 1980 -1992 -1994. N° 68.
- Boletín del Programa Nacional de Estadísticas de Salud. *Nacidos vivos y defunciones de menores de un año por departamento de residencia.* Argentina. 1994 - 1996. N° 72.
- Borrajo, G; Spècola, N. *Primeras Jornadas de Pesquisa Neonatal de la Provincia de Buenos Aires.* Salón Auditorio Bernandino Rivadavia. Bs. As. La Plata. Agosto 2005.
- Centro Médico de Mar del Plata. *Crónica de la medicina marplatense*. Cáp. VI-VIII. (19--). Material inédito.

- Cetrángolo, O; Devoto, F. *Organización de la Salud en Argentina y Equidad* .Documento presentado en el taller regional Consultation on Policy Tools: Equity in Population Health. Taranto 2002.
- Chiesa, A y otros. *Pesquisa Neonatal de Fenilcetonuria e Hiperfenilalaninemia: diagnostico y seguimiento*. Arch. Arg. Pediatría. Vol.92.1994.
- Comunicación de Grupo de Trabajo "Discapacidad" de la SAP *Eficacia de la pesquisa masiva en las enfermedades inaparentes en el recién nacido para prevenir la discapacidad mental.* Fuente: Boletín del Círculo Médico de la Matanza. Abril. 1992.
- Declaración de la Conferencia Internacional de Promoción de la Salud. *Carta de Ottawa*. Anexo I. OMS. Ministerio de Salud y Bienestar Social de Canadá y la Asociación Canadiense de Salud Pública. Ottawa. 1986.
- Declaración de la Conferencia Internacional de Promoción de la Salud. *Promoción de la Salud y equidad*. Anexo II. OMS/OPS. Ministerio de Salud de Colombia. Bogota-Colombia. Noviembre 1992.
- Dirección Nacional de Maternidad e Infancia. Jefes de Programa Materno Infantil de todo el país. Sociedades científicas. Sociedad Argentina de Pediatría. Artículo especial. *El compromiso nacional a favor de la madre y el niño. Primera parte: metas para el año 2000.* Arch. Arg. Pediatría. Vol.90.1992.
- Dras. Bianco, M. I; Crescentini, L. Guía Básica de Salud y Discapacidad., 2006.
- Dres. Benítez, V; San Julián, E; Rodríguez, M. *Fenilcetonuria a propósito de dos pacientes.* Caso Clínico. Archivo Pediatría Uruguay. 2001.

- Dres. Santucci, Z; Ansaldi, M; Pattin, J; Spécola, N y otros. *Programa de pesquisa neonatal de Hipotiroidismo Congénito de la provincia de Bs. As.* Archivo Argentino de Pediatría. 2002.
- Ley Nacional Nº 23413/86 y su modificación Ley Nº 23874/90. Decreto Nº 1316/94.
- Ley Provincial Nº 10429/86.
- Lorcansky, S; Rivarola, M; Bregada, C. *Detección temprana de HC en una población de recién nacidos de riesgo*. Archivo argentino de pediatría. 1995.
- Ministerio de salud. *Guía clínica examen de medicina preventiva*. 1º edición. Santiago de Chile. Junio. 2006.
- Naciones Unidas. Comisión económica para América latina y el Caribe. Proyecto CEPAL/CTZ. *Reforma financiera del sector de salud en América latina y el caribe*. Santiago de Chile. Junio. 1997.
- OMS. *Control de Enfermedades Genéticas.* Abril 2005.
- Organización Panamericana de la Salud. Curso de Gestión de Calidad para Laboratorios. Módulo 9. *El costo de la calidad.* Washington D.C. 2005.
- *Resoluciones Cumbre de las Américas.* Bs. As-Argentina .Marzo 2005.
- Ruiz Pons, M; Santana Vega, C.S; Trujillo, R y otros. *Acta Pediátrica Española*. Vol. 60. Nº 8. 2002.

REVISTAS

- Alderete, M.S; Méndez, M.R y otros. *Avances terapéuticos en fenilcetonuria.* Rev. de postgrado de la cátedra de medicina. Nº 154. Febrero 2006.
- *Declaración Alma Ata*. Revista Salud Mundial. Agosto-Septiembre 1988.
- Gofin, Jaime. *Atención Primaria Orientada a la comunidad: un modelo de salud pública en la atención primaria.* Revista Panamericana Salud Pública. 2007.
- Gómez Dantés, M. *Las reformas de los sistemas de salud un reto ineludible.* Salud pública. Vol. 36. Nº3. México. 1994.
- Greppi, V. *Evolución del concepto de discapacidad: la perspectiva legal.* Revista Inserción. Año III Nº 13.Enero-Febrero 1992.
- Ligia, M; Pérez Torres y otros. *Situación actual del seguimiento clínico de la Fenilcetonuria en Cuba.* Rev. Esp. Nutr. Comunitaria. Ed. Nexus Médica Editores SL. julio 2002.
- Loaiza, J. *Programa neonatal para Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de: hipotiroidismo, fenilcetonuria y mucoviscidosis.* Prend. Méd. Argentina.2002
- Makinko, J; Montenegro, H; Nebot Adell, C; Etienne, C y Grupo de trabajo de APS de la Organización Panamericana de la Salud. *La renovación de la APS en las Américas.* Rev. Panamericana salud pública. 2007.
- Novoa, F; Columbo, M. *Errores innatos del metabolismo.* Rev. Chilena de neuro -psiquiatría. Vol. 39 Nº 1. Santiago. Enero. 2001.

- OPS. *Rev. Acta Bioética*. Publicado por unidad bioética de OPS-OMS. Año X-Nº 2. 2004.
- Revista Materia Prima. Primera Revista Independiente de Terapia Ocupacional en Argentina. Año 5. Nº 17.Bs. As Septiembre-Noviembre 2000.
- Roses Periago, M. *La renovación de la atención primaria de salud en las américas: la propuesta de la organización panamericana de la salud para el siglo XXI.* Rev. Panamericana salud pública 2007.
- San Sebastián, M; Karin-Hurting, A; et. al. *El movimiento de salud de los pueblos: salud para todos ya.* Rev. Panamericana salud pública. 2005.
- Sbriller, L. *Reinserción socio-laboral del discapacitado*. Revista Reinserción. Año III Nº 14.Marzo-Abril 1992.
- Velásquez, A; Luna, A; Aguirre,B. Tamiz *Neonatal para Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria.* Rev. Salud Publica México .Vol.36Nº 3.1994.
- Villaverde, R; escribano, JB; Salmerón, P y otros. *Diagnóstico tardío de fenilcetonuria como causa de retraso mental en un adolescente.* Nota clínica. Rev. neurológica. 1997.
- Revista Chilena de Terapia Ocupacional. *La Terapia ocupacional en la intervención en salud comunitaria: el modelo educativo*.Escuela de Terapia ocupacional/Facultad de Medicina- Universidad de Chile. N°5, noviembre 2005.

TESIS

- Alesso, F. *Redes de Cobertura Médico-Asistencial.* Introducción a sus características y a la lógica de su funcionamiento. Maestría en economía y gestión de la salud. 2003.
- Angeleri, M. A. *El rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en Argentina.* Prueba piloto. Universidad de Belgrano. Agosto 2004.
- Chiesa, E. *Pesquisa Neonatal de fenilcetonuria*. Tesis de Doctorado. Facultad de medicina. Universidad de Buenos Aires. Fundación de Endocrinología Infantil. Centro de investigaciones endocrinología.2001.
- García Cein, E y otros. *Prevención primaria en salud mental desde Terapia Ocupacional.* Tesis de grado. Esc. De Cs. De la Salud y del Comportamiento. Universidad nacional de Mar del Plata. 1991.
- Gonzáles, Ivana. *Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y sus familias.* Tesina de grado. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Belgrano. Marzo 2005.
- Gonzáles, Lorena. Mauriño, Marina. *Epilepsia. Una mirada desde el trabajo Social.* Tesis de grado. Facultad de Ciencias de la Salud y Servicio Social. Universidad Nacional de Mar del Plata. Noviembre 2006.

BIBLIOGRAFÍA ELECTRÓNICA

- Administración de programas especiales-medicaciones. http://www.ape.gov.ar.
- Enciclopedia Médica. http://www.nlm.nih.gov
- Enfermedades fibroquísticas. http://www.f.qorg.com.ar
- Fundación de Endocrinología Infantil. http://www.fei.org.ar
- Organización Mundial de la Salud. http://www.who.int
- Organización Panamericana de la Salud. http://www.paho.org
- Pesquisa neonatal de enfermedades. http://www.cta.org.ar.
- Plan médico obligatorio de Emergencias. http://www.adecua.org.ar/Legislación
- PKU Argentina. Asociación de asistencia al Fenilcetonúrico. http://www.pku.org.ar
- Sociedad argentina de pediatría. http://www.sap.com.ar.
- Sociedad de neurología argentina. http://www.sna.org.ar.