

PEDIATRÍA PARA “NANEAS”

2ª Edición 2021

Dr. Nelson A. Vargas Catalán
Editor



PEDIATRÍA PARA “NANEAS”

2021

Dr. Nelson Adolfo Vargas Catalán

Editor

2° Edición

PEDIATRÍA

PARA

“NANEAS”

2ª Edición 2021

Dr. Nelson A. Vargas Catalán.

Editor

Diseño portada

Valentina Riquelme Le Roy

AUTORES

Teresa Alarcón

Gastroenteróloga
Hospital San Juan De Dios
Hospital Félix Bulnes

María Eugenia Ávalos

Pediatra. Diplomada en Bioética,
Ex Presidenta Comité de NANEAS
Sociedad Chilena de Pediatría.

Nиска Babaic Muller

Pediatra.
Hospitalización Domiciliaria Pediátrica,
Hospital Clínico San Borja Arriarán

Salesa Barja Yáñez

Médico, Magíster en Nutrición,
Profesora asociada, Departamento de
Gastroenterología y Nutrición Pediátrica,
Facultad de Medicina, Pontificia
Universidad Católica de Chile y Hospital
Josefina Martínez

María Fernanda Bello Marambio

Pediatra Gastroenteróloga. Profesor
Asociado, Departamento de Pediatría,
Universidad de Concepción. Hospital
Guillermo Grant Benavente, Concepción

Patricia Cabezas Olivares

Enfermera.
Profesional
Programa Nacional de Salud de la
Infancia, Ministerio de Salud

Ana María Cabezas Tamayo

Médico Familiar,
Jefa Unidad NINEAS Complejo Asistencial
Dr. Sótero del Río

Patricia Cisternas Pinto

Cirujano Dentista
Universidad de Chile

Verónica Delgado Mayorga

Neurofisiatra Infantil
Hospital Carlos van Buren, Centro
Rehabilitación Infantil CRIAS, Viña del Mar.

Claudia Delucchi Bicocchi

Profesora de Educación Diferencial.
Especialidad Trastornos de Audición y
Lenguaje. Magister en Educación.

María Angélica Egaña Franco

Enfermera-Matrona.
Magister en Docencia para la educación
superior.

Rossana Faúndez Herrera

Pediatra, Gastroenteróloga Infantil,
Hospital San Juan de Dios.
Presidente Sociedad Chilena de Pediatría

Juan Carlos Flores Cano

Pediatra, Magíster en Salud Pública,
Complejo Asistencial Dr. Sótero del Río.

Gloria C. Giménez Ysasi

Kinesióloga y Fisioterapeuta. Especialista
en Terapia Respiratoria. FCM-UNA.
Departamento de Rehabilitación
Cardiorespiratoria. Hospital de Clínicas.
Facultad de Ciencias Médicas. Universidad
Nacional de Asunción. Paraguay

María Victoria Herrero

Licenciada en Kinesiología y Fisioterapia.
Grupo Iberoamericano de Cuidados
Respiratorios no invasivos en Enfermedad
Neuromusculares.

Antonio Huerta Armijo

Kinesiólogo.
Unidad Hospitalización Pediátrica, Hospital
Clínico San Borja Arriarán, Chile

Catalina Le Roy Olivos

Pediatra, Departamento de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

Luis Francisco Lira Weldt

Pediatra, Reumatólogo infantil. Ex Presidente Sociedad Chilena de Reumatología

Macarena Lizama Calvo

Pediatra, Directora Ejecutiva Centro UC

Síndrome de Down.
División de Pediatría, Facultad de Medicina Pontificia Universidad Católica de Chile.

Paula Maureira Martínez

Enfermera Profesional
Programa Nacional de Salud Integral de Adolescentes y Jóvenes,
Ministerio de Salud

María Paz Medel Salas

Médica Familiar mención Niños Profesional
Programa Nacional de Salud de la Infancia
Ministerio de Salud

Pedro Morales Caniullán

Kinesiólogo. Unidad Hospitalización
Pediátrica, Hospital Clínico San Borja Arriaran, Chile.

Lilianette Nagel Beck.

Pediatra. Especialista en Adolescencia,
Magister en Salud Pública, Universidad de Chile. Ex Presidente Rama de Adolescencia.
Centro de Adolescencia Clínica Alemana.

Viola Pinto Soto

Nefróloga Pediatra.
Hospital Exequiel González Cortés.
Clínica Las Condes.
Santiago de Chile.

Francisco Prado Ataglic

Pediatra Broncopulmonar Hospitalización domiciliaria. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico San Borja Arriaran.

Damián Pronello

Pediatra y Neumólogo.
Grupo Iberoamericano de Cuidados Respiratorios no invasivos en Enfermedad Neuromusculares, Argentina

Arnoldo Quezada Lagos

Profesor Titular. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Sur. Universidad de Chile. Ex Presidente, Sociedad Chilena de Pediatría.

Natalie Rodríguez Zamora

Pediatra
Universidad de Chile
Hospital de Niños Roberto del Río

María Inés Romero Sepúlveda

Magíster en Salud Pública. Pediatra
Encargada Programa Nacional de Salud de la Infancia, Ministerio de Salud

Claudia Sagredo Berrios

Pediatra y Adolescentóloga. Diplomada Derecho Internacional DDHH. U.de Chile.
Programa de Adolescencia Hospital Padre Hurtado y en Clínica Santa María. Clínica Dávila. Presidenta Rama de Adolescencia.

Paulina Salas del Campo

Pediatra y Nefróloga.
Hospital Exequiel González Cortés

Pamela Salinas Flores

Enfermera
MVClinical Health Care

Carolina Sanhueza Sepúlveda

Pediatra, Presidenta Comité de NANEAS.
Hospital Padre Hurtado

Carolina Sugg Herrera.

Nefróloga Pediatra. Hospital Exequiel
González Cortés. Servicio de Salud
Metropolitano Sur.
Profesora adjunta. Universidad de Chile

Tassara Oliveri, Renzo.

Profesor Asociado de Pediatría.
Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil
Occidente. Facultad de Medicina.
Universidad de Chile. Hospital San Juan de
Dios

Elizabeth Toro Toro

Enfermera.
Unidad de Nutrición y Diabetes infantil.
Hospital San Juan de Dios

José Urrea Araya

Pediatra. Magíster en Salud Pública.
Vicepresidente del Comité NANEAS de la
Sociedad Chilena de Pediatría

José Urrea Venegas

Médico Cirujano.
Magíster en Salud Pública,
Universidad de Chile.

Nelson Adolfo Vargas Catalán

Profesor Titular.
Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil
Occidente.
Facultad de Medicina.
Universidad de Chile.
Ex Presidente, Sociedad Chilena de Pediatría.
Miembro Honorario, Academia de Medicina,
Instituto de Chile

Carlos Valdebenito Parra

Pediatra.
Hospitalización Domiciliaria Pediátrica,
Hospital Clínico San Borja Arriarán.
Departamento de Pediatría y Cirugía
Infantil Centro, Universidad de Chile.

Yoselin Villagra Espinoza

Enfermera Unidad NANEAS.
Hospital de Niños Dr. Roberto del Río.

Gerardo Weisstaub

Pediatra. Magister en Nutrición,
Profesor Asistente. Unidad de Nutrición
Pública. Instituto de Nutrición y
Tecnología de los Alimentos

Carolina Wong Lam:

Pediatra. Nutrióloga. Unidad Nutrición
y Diabetes Infantil. Hospital San Juan
de Dios.
Profesor Asistente. Departamento de
Pediatría y Cirugía Infantil Occidente.
Universidad de Chile.

Dr. Daniel Zenteno Araos

Pediatra Broncopulmonar
Profesor Asociado, Departamento de
Pediatría, Universidad de Concepción
Hospital Guillermo Grant Benavente,
Concepción

Gisela Zilmann Geerds

Cirujano Dentista. Especialista en
Odontopediatría. Especialista en Salud
Pública Odontológica. Profesora Titular.
Facultad de Odontología.
Universidad de Chile.

Contenido

AUTORES	5
PREFACIO	10
CAPÍTULO 1: NANEAS: EVOLUCIÓN Y PROYECCIONES. MEDICIÓN Y FORMAS DE ESTUDIO	13
CAPÍTULO 2: ORGANIZACIÓN DE SERVICIOS DE ATENCIÓN DE NANEAS	25
CAPÍTULO 3: MARCO MINISTERIAL	51
CAPÍTULO 4: CUIDANDO Y FORTALECIENDO AL CUIDADOR DE NANEAS	57
CAPÍTULO 5: ÉTICA Y NANEAS	69
CAPÍTULO 6: NUTRICIÓN EN NIÑAS, NIÑOS Y ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES DE ATENCIÓN EN SALUD	85
CAPÍTULO 7: HOSPITALIZACIÓN DE NANEAS	105
CAPÍTULO 8: CUIDADOS PALIATIVOS PARA NANEAS: CUIDAR, ALIVIAR Y ACOMPAÑAR	123
CAPÍTULO 9: TRANSICIÓN DE ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES EN SALUD HACIA LA ATENCIÓN DEL ADULTO	137
CAPÍTULO 10: SEXUALIDAD Y NANEAS: UNA MIRADA DESDE LOS DERECHOS Y SALUD	147
CAPÍTULO 11: HISTORIA CLÍNICA	161

CAPÍTULO 12: CUIDADOS DE ENFERMERÍA PARA NANEAS	185
CAPÍTULO 13: CUIDADO DE OSTOMÍAS	199
CAPÍTULO 14 SOPORTE VENTILATORIO NO INVASIVO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES EN SALUD	215
CAPÍTULO 15 ODONTOLOGÍA	233
CAPÍTULO 16: AFECCIONES RESPIRATORIAS Y SUS CUIDADOS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES EN SALUD NANEAS	259
CAPÍTULO 17: TRASTORNOS DE LA DEGLUCIÓN. ESTUDIO Y MANEJO	275
CAPÍTULO 18: SÍNDROME DE INTESTINO CORTO	293
CAPÍTULO 19: ENFERMEDAD CELÍACA	305
CAPÍTULO 20: ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA	319
CAPÍTULO 21: PARÁLISIS CEREBRAL	345
CAPÍTULO 22: SÍNDROME DE DÉFICIT ATENCIONAL	361
CAPÍTULO 23: AUTISMO	383
CAPÍTULO 24: ACOMPAÑAMIENTO INTEGRAL DE SALUD A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON SÍNDROME DE DOWN	401
CAPÍTULO 25: TRASTORNOS DE LA INMUNIDAD	425
CAPÍTULO 26: FIBROSIS QUÍSTICA	439
CAPÍTULO 27: DIABETES MELLITUS	461
CAPÍTULO 28: AFECCIONES REUMATOLÓGICAS EN LA INFANCIA	477

PREFACIO

Son indicadores del desarrollo de un país tener y conservar diagnósticos actualizados de sus problemas, tratar estos con políticas públicas, esforzarse en prevenirlos e implementar eventuales soluciones para ellos.

Chile vio emerger, desde la segunda mitad del siglo XX, un grupo de niños y adolescentes con sus familias, portadores de condiciones médicas prolongadas, a veces de gran severidad, que les planteaban necesidades en todo el ámbito biopsicosocial. En el país fueron denominados, al impulso de la Sociedad Chilena de Pediatría, "NANEAS" (Niños, Niñas y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud) y, gradualmente, se han extendido el conocimiento y la comprensión de dicho término y de sus consecuencias. El avance en el enfrentamiento del problema ha tomado, al menos, tres o cuatro décadas, en un proceso multifacético, con toma de conciencia, participación y colaboración de diversas áreas del quehacer nacional. Sociedades médicas, ministerios de diversos gobiernos y grupos sociales han contribuido a esta evolución positiva, en la que queda mucho por hacer.

Los NANEAS y sus familias merecen este ajetreo: necesitan más de lo habitual en muchas áreas de la vida y, por ello, al pensar en soluciones, el concepto de equidad ("dar más al que más necesita") debe estar en primera línea, si queremos una sociedad más inclusiva, humana y humanista. Así, en este caso, se debe actuar integralmente, desde los ámbitos biológico, psicológico y social.

Frente a sus ojos está el producto del esfuerzo conjunto, generoso, de muchos profesionales de la salud o conectados al quehacer de ella. El grupo, reunido por la Sociedad Chilena de Pediatría, ha ido -gradualmente- configurando una política que, idealmente, podrá trascender momentos específicos y avanzar en el cuidado del grupo. La idea de este trabajo es servir para mejorar la atención y ayudar y que estas ideas y sugerencias lleguen a los ojos, emociones e intelecto de muchos que puedan contribuir a cuidar este grupo humano. Por favor: difunda. No hay derechos de autor. Esto se hizo por la gente, para la gente y con la gente.

Los autores, altruistas, han trabajado movidos solo por su afán de contribuir a mejorar la vida de estos pacientes y de sus familias. Creo que quienes han participado en esta empresa ayudan a mejorar el mundo.

Los NANEAS llegaron a nuestra realidad médico social para quedarse y se debe enfrentar la situación.

Nelson A. Vargas Catalán

Quinta Normal, Santiago de Chile, mayo 2021

Capítulo 1

NANEAS: EVOLUCIÓN Y PROYECCIONES. MEDICIÓN Y FORMAS DE ESTUDIO

Nelson A. Vargas Catalán

En las décadas finales del siglo XX, el mundo presenció una neta reducción de la mortalidad infantil y una prolongación de la esperanza de vida. Chile, por tomar un caso, experimentó una transición demográfica con los dos cambios mencionados y, a finales de ese siglo pasó, de país con alta proporción de menores de 15 años y pocos mayores de 65, a la situación inversa: baja proporción de jóvenes y alta de mayores. La medicina introdujo tecnologías más precisas de diagnóstico precoz y más exacto, que adelantaron y mejoraron la terapéutica, salvando niños que antes no sobrevivían y ahora llegan a la vida adulta en condiciones aceptables y, aún, buenas. Así, apareció la necesidad de preocuparse del cuidado del creciente número de ellos y surgió el grupo humano conocido en Chile como "NANEAS" (*Children With Special Health Needs*, en inglés).

CONCEPTO. El término resume a "*Niños, Niñas y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud*" que, en medida indeterminada, se superponen con los portadores de enfermedades crónicas o con aquellos que deben vivir con una "condición" que les diferencia del grueso de la población. Se pueden incluir en la llamada "*diversidad*". El concepto amerita un párrafo aclaratorio:

- a) Todos los seres vivientes tienen necesidades de atención. Los NANEAS las presentan con mayor intensidad y marcadas diferencias.
- b) Extienden sus requerimientos a sus familias.
- c) El término "especiales" ayuda a focalizar en quienes más lo necesitan.
- d) El término "salud" se incluye con la perspectiva de la Organización Mundial de la Salud, de 1948: "*estado de completo bienestar físico, mental y también social, no solamente la ausencia de enfermedad o dolencia*". Trasciende, entonces, lo biológico.

"Necesidades de atención" pone énfasis en *atender*; en cambio, "enfermedad crónica" acentúa la patología y "**cronicidad**" desalienta y se acerca al estigma. Además, "necesidades" (plural) acerca a la idea de atender en red; idea moderna, con abordaje simultáneo y coordinado, realizado desde distintas perspectivas y técnicas. El cuidado en red apunta a la integralidad de la atención; mientras que "crónico" está más ligado al abordaje exclusivo desde el sector salud. Por décadas, se promueve el esquema mental y organizativo de la atención de salud en tres niveles: primario (amplia cobertura, menor

complejidad técnica), secundario y terciario (baja cobertura, máxima complejidad). El concepto "red", es muy diferente de ese esquema y da importancia a todos los puntos de atención y cuidado, interconectados entre sí y con importancia a menudo similar, por tratarse de salud integral.

La definición más frecuente en la literatura biomédica de niños con necesidades especiales data de 1998 y es la de McPherson M. y cols.: *"niños que tienen un riesgo aumentado o padecen una condición crónica, sea ésta física, del desarrollo, del comportamiento o emocional. Incluye también a aquellos que requieren una mayor atención en salud en comparación con lo que requieren los niños generalmente"*.

Pese a estos intentos, no existe definición ni clasificación universal, totalmente inclusiva, de NANEAS ni de portadores de enfermedades crónicas. En primera instancia ellos se podrían agrupar según:

- a) su letalidad (al menos tres grupos: letales, de letalidad posible y no letales).
- b) sean sistémicas y no sistémicas.
- c) el aparato o sistema primordialmente afectado. Pero esta clasificación se puede hacer muy difícil por la posibilidad de compromiso multisistémico.

En otra mirada, se les puede clasificar según el grado de compromiso generado por las necesidades especiales desde mínimo (presencia de un factor de riesgo que, eventualmente, pudiese causar una afección crónica) hasta máximo, vale decir, con riesgo vital permanente.

El Comité de NANEAS, de la Sociedad Chilena de Pediatría, ha ido perfeccionando y avanzado en una forma adecuada de clasificación de estas personas pasando de una clasificación inicial a otra basada en un sistema de puntaje (ver capítulo de Dra. Ana María Cabezas). La clasificación de complejidad inicial no se hacía según diagnósticos sino según tipo e intensidad de sus necesidades en seis áreas. Este enfoque, basado en un raciocinio biopsicosocial, creaba tres categorías de complejidad que orientan la actividad de los niveles de atención de salud y propone uno de ellos como sitio preferencial de ella. La clasificación, acogida en la Norma Técnica para la Supervisión de Niños y Niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud, del Ministerio de Salud de Chile (MINSAL) (2014), primero graduaba cada necesidad en mayor o menor y, en base a eso, definía el grado de complejidad. Definir de acuerdo a necesidades permitía formular un plan de trabajo más exacto e integral, y precisar la participación de los niveles de atención en el cuidado. La idea e intención de mejorar la precisión de la clasificación y proponer una atención más adecuada llevó al sistema de puntaje que se detalla en el capítulo de la Dra. Cabezas. La Norma Técnica para la Supervisión Integral de Niños y Niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud, del Ministerio de Salud de Chile, Actualización 2021, próxima a ser difundida, incorporó la nueva clasificación (ver capítulo de Dra. Ana María Cabezas).

El grado de complejidad es móvil y puede estar asociado directamente con la condición de base o alguna característica biopsicosocial. Por lo tanto, es deseable evaluar las necesidades periódicamente ya que el cambio puede repercutir en su lugar preferencial de atención.

A las necesidades de los niños, niñas y adolescentes se suman las de la familia. En todo grado de complejidad, los problemas de salud mental son frecuentes y exigen diagnosticar e intervenir a tiempo y detectar momentos que puedan detonar crisis, ya sea durante el proceso diagnóstico, las complicaciones, la hospitalización, la determinación de etapa paliativa y, a veces, la preparación para el fin de la vida. La sugerencia es evaluar la etapa de duelo del momento de la atención del niño y de la familia.

CONDICIÓN VERSUS ENFERMEDAD. Los humanos somos sensibles al lenguaje que se nos aplica y, por ello, en algunas situaciones, puede ser útil usar el término "condición", en vez de "enfermedad". Ejemplo: en portadoras de síndrome de Turner, el término "condición" es menos agresivo.

ORGANIZACIÓN DEL CUIDADO. La primera etapa es realizar un diagnóstico de situación que aporte las bases para programar la atención. Por ejemplo: ¿de qué condiciones específicas? y ¿de qué severidad en su condición?, ¿qué características tienen ellos (edad, sexo, procedencia rural o urbana, etc) y sus familias. Ello permite definir la magnitud, trascendencia, vulnerabilidad, el costo de la solución útil. En la práctica se requiere información estadística y de costos para programar (Figura 1) que suele provenir de políticas públicas, estadísticas disponibles e investigación.

Figura 1. ELEMENTOS QUE CONSIDERAR AL PROGRAMAR LA ATENCIÓN

DEMANDA	OFERTA	DECISIÓN
¿Cuántos? ¿Diagnósticos? ¿Complejidad?	¿Hay otro grupo técnico que asuma? ¿Medidas útiles para el control? ¿Tendencia del problema?	¿Qué puedo ofrecer? ¿Costo? ¿Cómo son?. Etc.

Los NANEAS son personas en las que conviene tener presente que:

1.-El individuo, además de su enfermedad física, y la familia necesitan aceptar limitaciones; conseguir ser aceptados y queridos a pesar de ellas y obtener la incorporación total a la sociedad. Se enfrenta

sensaciones constantes de amenaza y minusvalía, que se pueden agravar al ingreso al colegio, en la adolescencia o en un evento vital, cuando el apoyo afectivo y psicológico debe ser intensificado. Todo ello requiere prestadores especializados, capacitados y participando como un equipo.

2.-El paciente necesita atención, apoyo y cuidado para sí y su familia. El cuidado integral exige incluir el sistema familiar y social; incorporando a los integrantes de su red de apoyo familiar.

3.-Existe daño económico importante, mantenido en el tiempo.

4.-Hay diagnósticos con pocos pacientes, desconectados entre sí. Esto les resta peso político y poder de convocatoria para luchar por recursos.

5.-La atención tiene riesgos para la familia, el enfermo y el equipo tratante. El afectado está sometido al riesgo de iatrogenia y, la familia, a la exigencia de ajustar el sistema a la condición, bajar expectativas, aprender un lenguaje nuevo, modificar estilos de vida, etc. Naturalmente, es crucial cautelar los principios éticos, la calidad de la atención y la seguridad del paciente. El equipo tratante debe aceptar que en numerosos casos no obtendrá la curación del paciente; que en otros solo podrá consolar y que el compromiso con el paciente no debe comprometer la objetividad. Al riesgo de involucrarse en forma excesiva y emocional se opone el riesgo contrario: poner una distancia protectora excesivamente grande entre el tratante y el paciente.

6.-El paciente crónico suele tener enfermedades simultáneas. A veces, con las complicaciones de ellas.

7.-Todo lo anterior dificulta incorporarse al medio social, escolar y laboral. En ocasiones, esta dificultad puede acentuarse por la existencia de discriminación o de auto discriminación.

8.-Se cree que los niños con enfermedades crónicas tienen riesgo mayor de maltrato infantil.

Gradualmente, los servicios de salud chilenos han ido preocupándose y mejorando la calidad de esta atención y el país está en la fase de reunir información sobre las experiencias en un número creciente de lugares cuya puesta en marcha ha sido un bonito ejemplo de colaboración social con trabajo conjunto de Servicios de Salud, universidades y sociedades médicas; en su diseño y evaluación. Se ha creado instancias de capacitación, discusión e información, basadas en evidencias.

LA FAMILIA. Los NANEAS son ellos y sus familias. La necesidad de inserción familiar es propia de todo humano, pero en esta situación, adquiere relevancia central. Es preciso recordar que el concepto "familia" tiene variadas definiciones, ninguna totalmente certera. No obstante, para el trabajo en salud conviene considerarla como un sistema sociocultural, activo y abierto, que se transforma continuamente para adaptarse al medio y a la evolución de sus integrantes.

El integrante de la familia más relevante en esta situación es la cuidadora o cuidador.

EVOLUCIÓN DEL CONTACTO CON LA FAMILIA DESDE EL DIAGNÓSTICO. Sin la familia es casi imposible dar atención adecuada y es importante conocer las fases que ella recorre después de formular un diagnóstico ominoso o de cronicidad. Estas etapas pueden tener una evolución gradual, que puede estancarse. Para programar la atención se puede simplificar a una secuencia –a veces incompleta- de tres etapas.

La fase inicial, difícil y de gran impacto emocional, tiene un gran componente de depresión, angustia y rebeldía, que puede favorecer la ruptura familiar y originar agresividad contra el equipo de salud. La emergencia del problema produce sensación de desamparo, angustia, sufrimiento y, ocasionalmente, sentimiento de culpa. Se pueden romper equilibrios preexistentes en la dinámica familiar, con separaciones de pareja, dificultades para asumir el problema, aparición de conflictos con los hermanos y otras consecuencias negativas. El conflicto, en algunos casos, puede extenderse al equipo tratante, con grados variables de agresividad, desconfianza o incredulidad hacia este.

Una segunda etapa, de aceptación gradual o consolidación, se caracteriza por la adopción paulatina de medidas para adaptarse y enfrentar el problema. Poco a poco, la familia va ganando competencia en la solución y manejo de problemas; en especial si cuenta con apoyo psicológico.

Una tercera fase, de autonomía, muestra a la familia manejando la mayoría de las situaciones y, eventualmente, ejerciendo como recurso para apoyar a familias en fases iniciales, formando parte de la red de apoyo de estas.

Naturalmente, el trabajo con la familia requiere un equipo multiprofesional coordinado. El contacto con niño y familia debe ser personalizado y, en ocasiones, se requiere ser fuente de consuelo y apoyo. La continuidad de quienes atienden ayudaría, incluyendo detalles como aprender el nombre del niño y sus padres e incluir en la historia clínica información sobre su ambiente, trabajo, estilo de vida, etc.

Objetivos importantes para la relación con la familia son:

- a) aunarla, lo que es difícil de conseguir y toma tiempo, paciencia, comprensión y coraje;
- b) incorporar a los beneficios que puedan dar el sistema y la red de apoyo social: la ayuda económica directa (dinero) o indirecta influye en el resultado final del caso.
- c) personalizar el cuidado y capacitar para el cuidado en casa y en el hospital.

d) incorporar a la toma de decisiones, incluyendo temas de la salud reproductiva del niño y adolescente, la posibilidad de encarnizamiento terapéutico, etcétera.

e) incorporar a un grupo de familias con pacientes similares o a un grupo de apoyo, lo que ayuda a la reinserción social y atenúa el daño psicológico.

El modelo de atención, en algunos países, propone un "Hogar Médico", que coordina a familia, comunidad y equipo de salud. En Chile 2021 es más bien el cuidado que brinda una persona, generalmente la madre, con un ingreso muy bajo, sacrificio y esfuerzo enormes. Se justifica, con creces, preocuparse de la cuidadora/or, cuya carga dependería, en teoría, del grado de dependencia del paciente (en adolescentes y adultos se puede medir con la Escala de Barthel).

OBJETIVOS DE LA ATENCION, PLAN DE TRABAJO Y METAS: Los objetivos se pueden agrupar en aquellos que apuntan al manejo específico de la condición pertinente y los similares a los de niños y adolescentes sanos, incluyendo la puericultura.

Objetivos importantes para el manejo de la condición son:

- a) esforzarse por un diagnóstico precoz de certeza y no sólo de sospecha
- b) tratar sin iatrogenia y monitorizar la evolución de la enfermedad y el impacto del tratamiento
- c) prevenir complicaciones y secuelas
- d) rehabilitar en la mayor medida posible

Objetivos importantes para el cuidado integral del niño son:

- a) supervisar, permanentemente, el crecimiento, desarrollo y cumplir con las normas de puericultura.
- b) prevenir afecciones de los adultos, derivados de la condición actual y, también, de riesgos comunes a la población.
- c) apoyar a la familia y al niño.
- d) educar al niño, la familia y la comunidad sobre la patología correspondiente.

Formular un plan de trabajo (con metas graduales, sucesivas, poco ambiciosas y de dificultad creciente) organiza el trabajo del grupo. Las metas del niño y la familia deberían ser alcanzables en periodos flexibles, pero especificados. Llegar a metas -aún modestas- confiere sensación de seguridad y progreso y contribuye al manejo exitoso.

Dicho plan debe ser precedido por un listado escrito de los problemas biológicos, psicosociales y familiares; en que se registre, periódicamente, el avance en la solución de cada uno, dejando constancia de la fecha de cada revisión de la lista.

La atención es más fácil y organizada si existen normas o guías de atención evaluadas y actualizadas periódicamente. Las guías GES han cubierto, en forma creciente, temas importantes para los NANEAS y el aporte de las Normas MINSAL para el cuidado y supervisión de salud del grupo también ha sido importante.

El futuro plantea un objetivo aún inalcanzable pero imaginable: cuidado personalizado basado en el conocimiento individual del genoma y el exoma de cada uno. Plantear esto en el año 2021 es un sueño, pero es posible y probable que las décadas venideras lo vean concretarse.

EL EQUIPO DE ATENCIÓN EN EL CICLO VITAL: Los NANEAS deben tener contacto con, al menos, tres equipos distintos que los atenderán durante su ciclo vital. A saber: a) el de atención ambulatoria; b) el que los atiende durante la hospitalización y, finalmente, c) el que los atenderá en la vida adulta, después de la transición desde el cuidado infantil y adolescente.

Idealmente, los tres grupos (y muy en especial, los dos primeros) deben conocerse y estar coordinados. Los dos primeros deben ser partes de uno solo, estar unidos estrechamente y coordinarse con el que atiende adultos de condición similar. Esto permite brindar un cuidado continuo e integral en la transición entre la infancia y la adultez y en las oscilaciones entre atención ambulatoria e intrahospitalaria.

El grupo que debería tener la relación más estrecha con el enfermo y su familia es el de atención ambulatoria que, en el sistema público de salud chileno de comienzos del siglo XXI, puede ubicarse en un Centro de Referencia en Salud (CRS), un Centro de Diagnóstico y Tratamiento (CDT) o en un centro especializado. Idealmente, la continuidad de las mismas personas en la atención favorecerá el conocimiento mutuo, tan útil en las relaciones humanas. Este equipo debe disponer, al menos, de:

- 1.- estabilidad del cuidador central (el rostro familiar). La idea es personalizar la atención y otorgarle enfoque familiar. El enfoque sistémico permite una mejor atención.
- 2.- uno o varios profesionales que conozcan la complejidad fisiopatológica y el manejo clínico de la enfermedad pertinente.
- 3.- uno o varios profesionales que supervisen el crecimiento y el desarrollo.

La composición del equipo dependerá de las patologías que deba atender, información que se obtiene del diagnóstico epidemiológico de las patologías más prevalentes y del diagnóstico administrativo del sistema local de salud. Este aspecto se refiere a que en algunas áreas administrativas hay grupos técnicos que cuidan grupos específicos de niños (ejemplo: centro de trasplante hepático o de malformaciones cardíacas corregidas quirúrgicamente) que no los entregarían a un grupo polivalente.

Para una atención ambulatoria, que cubra varias condiciones, se puede proponer un equipo mínimo con pediatra tratante, capacitado en la patología pertinente, ayudado por un grupo multiprofesional, con un coordinador. El pediatra, enfermera y variados integrantes del equipo deben asumir, además, la supervisión del crecimiento y desarrollo y de la puericultura de cada edad. Otro profesional debe asumir los aspectos psicosociales y, finalmente, se requiere integrantes para necesidades específicas: asistentes o trabajadores sociales, psicólogos, abogados, nutricionistas, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos, etc. El equipo de cuidados paliativos, además, tiene responsabilidades en otras instancias.

TRANSICIÓN A VIDA ADULTA. CONEXIONES CON OTROS GRUPOS. La transición adecuada y continua a equipo de adultos mantiene el cuidado en el ciclo vital pero no siempre es deseada por los enfermos; que pueden sentirse expulsados, rechazados e inseguros ante ella. Es indispensable la conexión con quienes cuidan adultos con patología similar; para facilitar la transferencia del individuo y su familia. En el país, en 2021, existe aún fractura entre quienes cuidan NANEAS y los equipos de adultos. Es tarea nacional promover esta conexión fluida, frecuente y fácil. La historia clínica (ficha) electrónica es un elemento que ayudará en este avance.

Para el cuidado integral se requiere, además, contacto fluido, intenso y permanente, con el grupo intrahospitalario; que asegure la continuidad si hay que hospitalizar y, para preservar la educación formal, es relevante el contacto con el sistema de escuelas y aulas. No se concibe una atención aislada, sin conexión con grupos que comparten las metas de salud integral y calidad de vida.

GRUPOS COMUNITARIOS. ORGANIZACIONES NO GUBERNAMENTALES. Muy útiles para la red de apoyo (Clubes de celíacos, Asociación de Diabéticos; Corporaciones de amigos...), suelen tener una evolución institucional con altibajos, cruciales en su continuidad. Tener un grupo de líderes (no sólo uno) y una sede pueden ser requisitos importantes para su subsistencia e incorporar nuevos pacientes. Para que la institución se desarrolle se sugiere dividir el trabajo, asignando tareas específicas a los integrantes, compartiendo el liderazgo. Servicios de salud, grupos religiosos, sociedades de Pediatría,

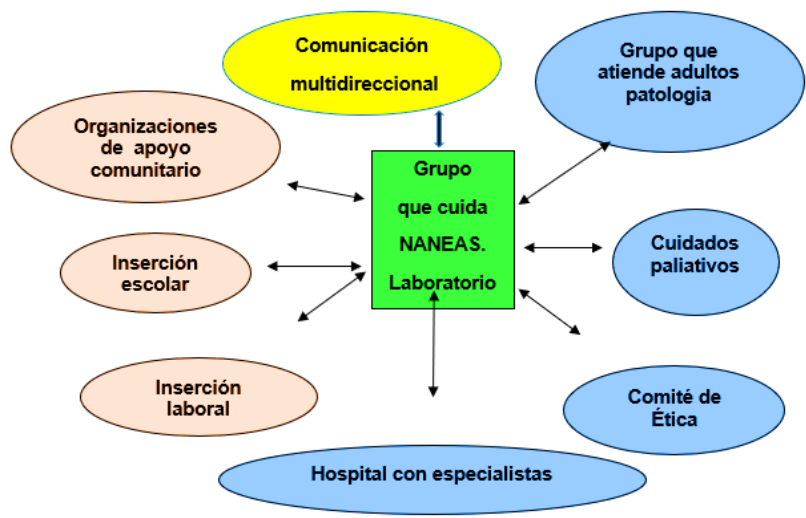
instituciones de beneficencia y universidades pueden aglutinar estas instituciones para acciones conjuntas.

Aquí los profesionales aportan su opinión técnica, pero pueden carecer de la vivencia y el manejo del detalle cotidiano, siendo conveniente escuchar y aprender. Instancias de aprendizaje y desarrollo son talleres de padres de asmáticos, campamentos de verano de diabéticos, clubes de celíacos con cursos de cocina y talleres de intercambio de información, etc.

La conexión con grupos de apoyo mejora y complementa el cuidado. Otras conexiones importantes son aquellas con los equipos de cuidados paliativos y con Comités de Ética Pediátrica.

La figura 2 presenta conexiones posibles del grupo cuidador de NANEAS para constituir una red de atención.

Figura 2. CONEXIONES SUGERIDAS AL GRUPO CUIDADOR DE NANEAS



FORMA DE TRABAJO. Se sugiere que el grupo cuidador tenga una gama de actividades para cubrir todas las facetas requeridas en su trabajo y que sostengan, al menos, cinco tipos de reuniones:

- a) Técnicas, de perfeccionamiento;
- b) Análisis de casos individuales y de sus políticas y formas de atención, en presencia de interconsultores de especialidades;
- c) Administrativas propiamente tales;

d) Evaluación de resultados y costos y

e) Sociales, para mantener lazos de amistad y contacto humano.

Parecería útil reemplazar las interconsultas por análisis de pacientes en reuniones multiprofesionales: la interconsulta es una recolección secuencial de opiniones; las reuniones, en cambio, hacen el cuidado más integral, atenúan las divergencias sobre manejo y disminuyen el número de visitas del paciente al sistema de atención con mejoría de la calidad de vida y reducción de los gastos de la familia.

Las décadas que vienen verán surgir la medicina personalizada, aplicando la información que aporte el estudio del genoma y exoma de cada individuo. En el momento de escribir estas líneas eso parece un sueño irrealizable. Los años que vienen verán surgir esa medicina.

CAPACIDAD RESOLUTIVA (CR). RENDIMIENTO DE LOS RECURSOS EN APS. La CR es un requisito de calidad de la atención, reduce costos, disminuye riesgos y mejora la satisfacción y seguridad del usuario. En medida importante, evitar la hospitalización se logra con disponibilidad constante de elementos mínimos de diagnóstico y monitorización.

La necesidad de exámenes e imágenes para mejora CR depende del perfil de NANEAS que se atiende, cuyos diagnósticos frecuentes influirán en los exámenes e imágenes requeridos. Por ende, el diagnóstico inicial de quienes que se atenderá es básico en la buena organización del cuidado.

Otro elemento que aumenta la CR es la visita domiciliaria de personal capacitado, para monitorizar evolución, controlar terapia y apoyar a la familia. Naturalmente, la CR mejora si se incorpora y capacita a la familia.

Este sistema de atención debe considerar que, aunque sea ambulatoria, es de alta complejidad y los rendimientos de los recursos deben ser menores que los exigidos a la atención ambulatoria aguda.

ATENCIÓN INTRAINSTITUCIONAL O INTRAHOSPITALARIA. Idealmente deben ser pocas y breves: a su riesgo habitual se suman los de rutina, sensación de "no se puede hacer más", infección intrahospitalaria y olvidar el control y apoyo del crecimiento, el desarrollo y la puericultura.

Se debe contar con guías o normas, requisito para la calidad de la atención. Ambas deben ser accesibles, comprensibles, aceptables y factibles.

TRATAMIENTO SOCIAL. Aquí se identifican cuatro temas básicos: evitar discriminación y conmiseración, educar e integrar a la sociedad, ayudar en las necesidades adicionales y fomentar la prevención y diagnóstico precoz con apoyo social. Para ello, se debe revisar y mejorar, periódicamente, la legislación para NANEAS, sus familias y las instituciones de apoyo; reunir y concertar a las instituciones que los atienden o apoyan; integrar el tema a los currículos de las profesiones involucradas e incorporar a las sociedades científicas. La importancia de estos dos últimos pasos radica en que permiten educar a profesionales de la salud para el cambio social requerido. Los medios masivos (TV, prensa, radio, redes sociales) pueden conseguir -en poco tiempo- grandes resultados, pero es difícil contar con un plan sostenido de difusión y educación, si no son noticia inmediata.

Conocer los aportes de la ley 20.850, "Ricarte Soto", que apoya a personas con enfermedades infrecuentes ayudará a abrir camino, ya que la educación e información de la comunidad deberían ser permanentes, programadas y con objetivos centrados en el conocimiento y actitudes de la población. Además, campañas breves con actividades masivas y simultáneas (ejemplo: "TELETÓN"), pueden reunir grandes recursos para iniciar o mantener programas permanentes y, también, entregar -masivamente- contenidos educativos a la sociedad.

FORMAS DE ESTUDIO, GENERACIÓN DE INFORMACIÓN. El país está construyendo una experiencia que, eventualmente, pudiese transferirse a otros lugares. Evaluar y precisar lo que se hace exige buenas preguntas de investigación, éticas, bien diseñadas y con metodología adecuada. La permanencia de las condiciones generadoras del problema recomienda seguimientos con metodología de tabla de prosecución o de vida, para lograr conclusiones válidas de lo que ocurre a lo largo del tiempo. Seguir el impacto de las intervenciones ayuda a evaluarlas, modificarlas y hacerlas más eficientes y eficaces consiguiéndose un uso racional de los recursos.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.-Flores JC, Carrillo D, Kazulovic L, Cerda J, Araya G, Matus MS, Llevenes G, Menchaca, G, Vargas NA. Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud: prevalencia hospitalaria y riesgos asociados. Rev. Med. Chil. 2012; 140: 458-65
- 2.-McPherson M, Arango P, Fox H, et al. New definition children with special health care needs. Pediatrics. 1998; 102:137-140.
- 3.- Lizama, M., Avalos ME, Vargas NA y comité NANEAS SOCHIPE. Transición al cuidado de la vida adulta, de NANEAS: recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. Rev. Chil. Pediatr. 2011, vol.82, n.3, pp. 238-244. ISSN 0370-4106.
- 4.- Flores Cano, JC; Lizama Calvo, M; Rodríguez Zamora, y cols. Modelo de atención y clasificación de «Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud-NANEAS»: recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. Rev Chil Pediatr. 2016;87(3):224-232
- 5.- Alarcón T, Vargas NA. Calidad de vida de pacientes pediátricos crónicos gastroenterológicos. Bol Hosp. "S J de Dios". 2002. 49 (5):306-310
- 6.- Gill and Feinstein. Quality of life. JAMA. 1994. 272: 617.
- 7.- Vargas NA. Niños, niñas y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud (NANEAS): emerger de una política para su cuidado. Estudio de caso. Cuad Méd Soc (Chile) 2018, 58 (N°1): 89-96

Capítulo 2

ORGANIZACIÓN DE SERVICIOS DE ATENCIÓN DE NANEAS

Ana María Cabezas Tamayo

MARCO. Abordar el tema, pensando organizar servicios para atender NANEAS, requiere considerar el marco: las condiciones más amplias en que esta situación surge y/o se inserta y que excede mucho a lo que a simple vista pudiera parecer un problema de salud puntual, para entrar a considerar una serie de otras variables. Algunas de ellas se describen a continuación.

En nuestro país, El Ministerio de Desarrollo Social y Familia (ex MIDEPLAN) ha impulsado un Sistema de Protección Social compuesto por 3 subsistemas: Chile Cuida, Chile seguridades y oportunidades, y el subsistema de protección integral a la infancia Chile Crece Contigo ChCC). La misión del ChCC es acompañar, proteger y apoyar integralmente, a todos los niños, niñas y sus familias a nivel nacional, a través de servicios y acciones de carácter universal, focalizando apoyos especiales a aquellos que presentan mayor vulnerabilidad: "a cada quien según sus necesidades". De esta forma, se focaliza en las familias más vulnerables y expuestas a mayores riesgos biopsicosociales a lo largo de su ciclo vital, orientándose a los más necesitados y preocupándose de corregir desigualdades entre los niños y niñas a raíz de su origen social. De esta forma, pone concretamente en práctica el principio de "Equidad": dar más a los más necesitados. También, se enmarca en el Modelo Familiar y en la Reforma de Salud previa, donde se pone énfasis en que en cada familia los padres tengan todas las herramientas, las habilidades y el cariño necesario para que sus hijos e hijas alcancen el máximo de potencial y fortalezas para su desarrollo y crecimiento integral. La iniciativa comienza en el periodo pre-natal, cuando las madres gestantes realizan su primer control de embarazo en el sistema público de salud hasta que los niños y niñas cumplen 9 años 11 meses 29 días de edad.

Lo anterior no es casualidad: se sabe que el desarrollo infantil es multidimensional y que los primeros años son de vital importancia, ya que ocurren hitos del desarrollo que son únicos, para integrarse a la sociedad, con todo lo que eso implica. En esta tarea participan procesos biológicos, ambientales y sociales, que finalmente permiten que los niños y niñas logren o no características físicas, cognitivas y psicológicas que se van consolidando con el tiempo. Por eso es importante que los padres, madres y cuidadores, tanto como los equipos de salud y el área de educación, sean capaces de

pesquisar problemas en los ámbitos antes mencionados; problemas que pueden alterar el desarrollo integral del niño o niña si es que no se interviene oportunamente.

NANEAS. Es importante destacar que la visión recién presentada se puede incorporar desde antes del nacimiento, lo que para los NANEAS es crucial, ya que muchas de las secuelas o problemas de salud con las que nacen pueden ser **pesquisadas en el período prenatal**. Como país hay que ser cuidadosos, ya que el equipo de salud tiene una alta responsabilidad en esta etapa. Las autoridades deben estar alertas y supervisar indicadores país que puedan revelar atención deficiente que se traduzca en malos cuidados perinatales. Ejemplos de este tipo serían conocer y supervisar el porcentaje de asfixia perinatal en las salas de parto, el porcentaje de cesáreas y sus resultados, la calidad de la atención en niños y niñas pretérmino y las secuelas evitables, revisar protocolos de atención del parto y su oportunidad, etc. Se agrega aquí otra causa importante a considerar y que tiene que ver con los avances de la medicina, que permiten la sobrevivencia de **prematuros extremos**, con incertidumbre sobre su futura salud, y que lleva a que cerca de 1% sean finalmente NANEAS.

Otras causas importantes que generan NANEAS son las secuelas de cirugía muy invasiva, por ejemplo, en el Síndrome de Intestino Corto, que deja al niño dependiente de una bomba de alimentación, parenteral o enteral, habitualmente de por vida. Otro problema frecuente, son las reconstituciones digestivas, cuyos pacientes pueden estar meses y años en lista de espera debido a que sus casos no son prioridad en el Sistema Público, con recursos limitados.

Cabe mencionar que estas realidades son muy heterogéneas a nivel país, existiendo diferencias entre los diferentes Servicios de Salud dentro de la Región Metropolitana, siendo aún más grave a nivel regional.

De lo anterior, que corresponde sólo a algunos ejemplos de **"causas evitables"**, se deduce lo ideal que sería efectuar un análisis "macro" con respecto a los indicadores a revisar en etapas previas al nacimiento y procedimientos posteriores a éste, vinculados a causas de daños que pudieran llegar a ser irreparables en estos niños y niñas, para redefinir las prioridades en el uso de los recursos.

Además, junto con esas causas "externas" están los síndromes genéticos que provocan discapacidad, ya sea por un periodo limitado del ciclo vital o para toda la vida, haciendo a estos niños y niñas dependientes de un cuidador permanente para su actividad de la vida diaria o de áreas parciales. En este ámbito de causa genética, nos encontramos con que muchos diagnósticos no son posibles de precisar porque en nuestro país no se dispone de los exámenes y kits de laboratorio necesarios o porque son muy costosos para la familia; sin embargo, el "diagnóstico en sí" pasa a segundo plano cuando la

visión del niño o niña es en base a **sus necesidades**, que son transversales; es decir comunes a todos los niños y niñas, tales como las actividades de la vida diaria, independientes del diagnóstico preciso. Como se ve, se trata de un complejo proceso, que requiere una coordinación estrecha entre los equipos de salud en toda la Red, pero por sobre todo **requiere voluntad, generosidad, creatividad y humildad de los equipos de profesionales directamente involucrados.**

Factor adicional de dificultad es que para los equipos de salud no especializados en el tema, resulta extraordinariamente complejo dar apoyo a un paciente enfrentado a una condición que jamás será "curada", cuyo padecimiento le acarreará discriminación social, educacional o laboral. De allí se hace imprescindible la generación de grupos coordinados, para cuidar integralmente a los niños, niñas y adolescentes (NNA); cuya enfermedad entonces se "universaliza", afectando a su propia persona en todos los ámbitos, como al entorno humano más cercano a ella.

Por otra parte, para un abordaje más completo de las "necesidades especiales de atención en salud", se deberá superar las asignaciones tradicionales a los miembros del equipo de salud, tales como el rol de "curar" atribuido al médico/a y/o el de "cuidar" al enfermero/a. Del mismo modo habrá que revisar la relación entre ambas actividades habitualmente consideradas como alternativas: curar o cuidar, y no complementarias: curar **y** cuidar.

A partir de este concepto integral, en una relación profundamente respetuosa de la autonomía del enfermo y con una concepción del quehacer en salud lo menos paternalista posible, los grupos multidisciplinarios podrán elaborar, junto al paciente, es decir con su compromiso, el de su familia y el de la comunidad, estrategias más adecuadas para resolver sus necesidades.

La realidad concreta no está representada exclusivamente en las alternativas de vivir o morir, sino que, la pregunta cada día más frecuente entre los padres o cuidadores de estos niños se refiere a las características que tendrá su vida futura: su Calidad de Vida.

Así, los conceptos de "curar" y "cuidar" no se contraponen entre sí, ni tampoco contradicen un enfoque del paciente desde su diagnóstico como causalidad o desde su discapacidad o necesidad, como consecuencia. Es necesario no sólo profundizar en el horizonte de las acciones médicas, sino que también extenderse, de manera armónica y coherente, hacia aspectos psicológicos, sociales y funcionales desde una mirada profunda y holística.

"El cuidado asume una doble función: prevenir daños futuros y reparar daños pasados"

El nacimiento de un NANEAS demanda la conformación de un equipo de **salud preparado**, que no olvide que una vez que ha nacido, esa persona al enfrentar la vida tendrá una gran brecha con un niño o niña sano/a. Por ello, el equipo de salud debe acompañar a esa familia durante todo su ciclo vital, en una realidad diferente, con muchas más dificultades, lo que exige al grupo de profesionales una especial calidez y gran creatividad para enfrentar necesidades que la mayoría de las veces son desconocidas hasta que no se tiene a cargo una familia con un niño o niña especial y diferente.

Lo ideal es que su atención sea en los distintos niveles del Sistema de Salud, que tendrán que ver con la complejidad del caso, con su necesidad de supervivencia, con el apoyo y cuidado de la familia a cargo, proponiéndose entonces una continuidad de la atención entre el nivel terciario, secundario y la atención primaria (APS). La eficiencia del sistema radicarán en la existencia de **equipos capacitados** que dominen el tema en el sentido de tolerar las incertidumbres que genera una situación tan compleja, pero sin dejar de ser resolutivos, y en la coordinación de las redes existentes, aprovechando las fortalezas de cada nivel, en una complementariedad que permita brindar la oportunidad de un desarrollo integral a este niño, niña o adolescente junto a su familia.

Pobreza y calidad de vida. La importancia de esto radica en que la gran mayoría de la población que accede a la atención pública de salud tiene condición de pobreza, lo que hace pensar en los Servicios de Salud que se requiere para estos NNA sus familias.

El medio actual en el que se desarrollan muchos de estos niños, niñas y adolescentes es cada día más complejo y exigente, lo que hace más notorias una importante cantidad de deficiencias que pueden afectar de manera relevante su adecuado crecimiento y desarrollo futuro, tanto en aspectos físicos, funcionales, emocionales como sociales. El mismo medio, que por una parte reduce un sinnúmero de amenazas a estos niños, niñas y adolescentes, por otra parte crea nuevas exigencias y riesgos para ellos.

Adicionalmente, la estructura social exige cada vez más de la participación de madres y padres en la contribución económica a la familia reduciendo los tiempos de convivencia con los hijos e hijas, dándose por ejemplo que muchas parejas se separan con la sola existencia de un hijo o hija con necesidades especiales. Muchas veces los NNA son derivados a centros de atención que solamente apoyan las necesidades médicas y cuidados básicos para su desarrollo, sin involucrarse más profundamente en su singularidad.

La concepción moderna de la pobreza nos lleva a mirarla no como un evento, sino más bien como un proceso que frecuentemente se hereda al igual que la riqueza. La pobreza facilita la caída en circuitos de daño, pero peor que eso quizás, dificulta especialmente la posibilidad de salir de estos.

La pobreza no sólo es la carencia de medios materiales sino que, además, es una forma y una fuente de exclusión social.

En un sistema orientado primariamente a resolver de emergencias vitales, el niño, niña o adolescente con una condición crónica de salud proveniente de un ámbito pobre, se ve seriamente amenazado por la no priorización o, definitivamente, por la exclusión del acceso a grupos coordinados de profesionales de la salud, que más allá de centrarse en resolver las urgencias sanitarias, aborden, de forma directa e integral, el tema de calidad de vida.

Sólo para tener idea del costo aproximado que significa tener, por ejemplo, un NNA ostomizado o con sonda nasogástrica que, además, necesita alimento especial, analizando datos de 83 niños de la comuna de Puente Alto, sólo en insumos su costo es \$94.000 mensuales promedio y, en alimento especial \$92.600 mensuales promedio, con un total de \$186.600 que debería disponer la familia para mantener en buenas condiciones a su hijo o hija; en el SSMSO, por ejemplo, se aporta con el 75% del costo, pero es una excepción. No todos pueden hacerlo, debiendo ser la propia familia la que complete el total del dinero necesario, recurriendo a organizar actividades sociales, como bingos, rifas, solicitando ayuda municipal, etc. Como un excelente beneficio, actualmente existe la Ley 20.850, llamada "Ricarte Soto", en los casos de nutrición enteral domiciliaria, que financia el 100% de los costos, incluyendo la bomba de alimentación, siendo un gran avance para el apoyo directo a estas familias.

Con certeza podemos afirmar que la pobreza asociada a una condición crónica de salud en la infancia, provoca efectos devastadores en términos de pérdida de oportunidades, de exclusión social así como de sufrimiento físico y moral, con el inevitable costo que la familia se hace más pobre desde el punto de vista económico. Por lo tanto, desarrollar una medicina integral preocupada de las necesidades de estos niños, niñas, adolescentes y de sus familias, tiene uno de sus pilares fundamentales no en el concepto moral de la Caridad, sino que apunta centralmente al principio ético de la Justicia.

MINISTERIO DE SALUD Y NANEAS. El año 2011 comenzó un trabajo conjunto entre el Ministerio de Salud (MINSAL) y el Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE) para construir cimientos para consensuar la atención de NANEAS a través de la Red Asistencial, especialmente en Atención Primaria (APS). El año 2014 se colaboró con el Programa Nacional de Salud de la Infancia en el diseño y contenido del capítulo de NANEAS en la Norma Técnica para la Supervisión de Niños y Niñas de 0 a 9 años en APS entregando el marco conceptual e ideología de la supervisión de salud para los NANEAS de baja complejidad. En el año 2021 se trabajó en la "Norma Técnica para la Supervisión de Salud Integral de Niños y Niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud – Actualización 2021" pronta a ser difundida. La Norma Técnica contribuirá a articular el trabajo de los equipos de salud entre los distintos niveles de atención, además de reforzar la necesidad de que la APS pueda involucrarse con mayor fuerza en la atención y seguimiento de los NANEAS que pertenecen a su territorio.

Una vez que se encuentren disponibles dichos documentos, los Servicios de Salud se deben comprometer a difundirlos y a planificar las capacitaciones necesarias para que los equipos de salud puedan aplicarlos.

Con esos antecedentes, considerando que esas familias son un gran desafío para los equipos de salud en la Red Asistencial y en la idea de asegurar atención continua todo el ciclo vital, lo que configura un complejo proceso de largo aliento, en el resto del capítulo se propone un modelo de organización de Servicios de NANEAS que facilite esta inmensa pero bella y, hoy por hoy, ineludible tarea pendiente.

TRABAJO EN RED DE SERVICIOS NANEAS. El primer tema a definir para una atención continua de NANEAS, fue el grado de complejidad de la condición de salud, tarea que fue abordada por el Comité de NANEAS de la SOCHIPE, aportando con un instrumento para evaluar dicha complejidad. Esta idea surge de la necesidad de los equipos que trabajan con "niños NANEAS", dada la heterogeneidad de su condición de salud, de poder clasificar desde su complejidad médica, para así poder definir en qué nivel de la Red Asistencial se podría responder mejor a su condición actual, entendiendo por supuesto, que se trata de un proceso dinámico, que podría implicar cambios en el tiempo de dichas condiciones de salud.

Se decidió abordar desde las **necesidades** de los niños, niñas y adolescentes para tener una idea de la brecha de recursos que se produce con su atención. Así en primera instancia se llegó a un total de cinco áreas de necesidades, cada una desglosada a su vez en distintas situaciones que daban un puntaje final que permitía clasificarlas en: Alta – Mediana y Baja complejidad. Se probó con distintos equipos NANEAS del país, para obtener datos y poder validar y mejorar si fuera necesario

Finalmente el instrumento a principios de este año (2021) se trabajó con MINSAL para poder evaluar la efectividad de las necesidades elegidas y confirmar si realmente daban cuenta de la complejidad del Niño, Niña o Adolescente, concluyéndose que sólo tres áreas serían las importantes para definir la complejidad: a) *Necesidad de cuidados médicos complejos*, b) *Necesidad de apoyo respiratorio* y c) *Necesidad de ayudas técnicas*, esto además con la ventaja de haber disminuido considerablemente el número de preguntas, facilitando su aplicación por parte de los equipos que asuman dicha tarea. El detalle del instrumento y su aplicación serán mostradas específicamente en la Norma Técnica para la Supervisión de Salud Integral de Niños y Niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud – Actualización 2021, entre otros documentos.

Esta pauta se configura como un valioso apoyo para los equipos, dado que refleja la complejidad de la atención directa de estas familias, aportando en la toma de decisiones como un complemento o apoyo, ya que siempre debe primar el criterio clínico de los equipos de salud que están a cargo de los NANEAS, para derivar correctamente su cuidado en el lugar más apto de la Red Asistencial.

El instrumento de clasificación debe ser usado con criterio, siempre preguntándose “¿en las condiciones actuales del NNA, en qué lugar de la red debería estar?”, atendiendo que es una condición dinámica que depende de las condiciones actuales del NNA y de las habilidades **de cuidado de su familia**, especialmente del cuidador a cargo.

Considerando entonces todo lo antes expuesto, se define una atención especializada en cada nivel de la red, al especificar las distintas complejidades a partir de las necesidades.

Analizaremos a continuación los diferentes niveles de atención considerando la complejidad médica de los NANEAS:

NIVEL HOSPITALARIO (TERCIARIO). Aquí corresponde la atención de los pacientes con riesgo vital, es decir con “alto riesgo de cuidado” **ALTA complejidad**, principalmente cuando presentan patologías agudas graves, relacionadas o no con su condición crónica y necesitan ser hospitalizados.

Son aquellos con fragilidad médica extrema y limitaciones funcionales severas y permanentes. Frecuentemente requieren hospitalización por descompensación de su condición de base, de forma transitoria o permanente. Este grupo permanece mucho tiempo al cuidado de un equipo en la atención terciaria, en servicios de neonatología, pediatría, hospitales de cuidados crónicos u hospitalización domiciliaria. En su atención participan múltiples especialidades médicas y otros profesionales de la salud. Este grupo de NANEAS requiere una evaluación periódica de las necesidades que permita flexibilizar el nivel de atención cuando la complejidad varíe, con el objetivo de maximizar el uso de los beneficios de la red de salud.

Estos NNA también se pueden hospitalizar por otras causas, ya sea para tratamientos específicos o estudios pendientes; también aquellos con deterioro progresivo, que no va acorde a lo previsto y por ende se dude del cuidado que está recibiendo, y cuando tienen cirugías programadas.

Aquí participa el equipo de especialistas multidisciplinario del hospital, en coordinación con el equipo de Chile Crece Contigo, que está preparado para realizar una atención integral al niño/ña hospitalizado/a (desde recién nacido hasta los 9 años), de manera que durante su estadía, su desarrollo biopsicosocial no se vea perjudicado. Además de los cuidados indispensables, se trata de minimizar al máximo posible el daño por esta habitualmente negativa experiencia de hospitalización para el niño y su familia.

Para lograr esas metas se requiere desarrollar un "Plan de Cuidados del Desarrollo", es decir, habilitar espacios físicos para el juego y la educación, usando protocolos de estimulación. Cabe señalar que este tipo de atención corresponde implementarla para todos los niños hospitalizados independientes de si son niños con necesidades especiales o no, y que cada Hospital tiene diversas experiencias en la materia.

A este nivel es importante que el médico de cabecera o la asistente social del programa NANEAS establezca y mantenga estrecho contacto con los equipos del Hospital, para poder colaborar en la recuperación de los niños, y si fuera necesario según el caso puntual, planificar un acompañamiento más estrecho con la familia.

NIVEL AMBULATORIO- SECUNDARIO. Aquí se atienden niños, niñas y adolescentes con complejidad mediana de cuidado, o sea que se encuentran compensados en su condición crónica, sin riesgo vital asociado, siendo su deterioro no predecible, pero que necesitan fuertemente un cuidado integral para actividades de la vida diaria, con el fin de recuperar sus áreas remanentes dañadas mediante una atención ambulatoria.

En general corresponde a niños, niñas y adolescentes que se encuentran estables, pero que requieren de cuidados específicos permanentes o frecuentes para realizar actividades de la vida diaria o para superar situaciones de discapacidad. El cuidado de este grupo requiere un equipo especializado y multidisciplinario para resolver necesidades complejas. En la actual estructura de nuestra salud pública, su atención debería estar ubicada en el nivel secundario de salud: centro diagnóstico terapéutico, o centro de referencia de salud, a cargo de un pediatra o médico familiar que centralice la toma de decisiones, en acuerdo con la familia y el niño/adolescente.

El equipo de salud con estos niños, niñas y adolescentes junto con la familia, debe minimizar las limitaciones producto de las secuelas o aquellas propias de las condiciones crónicas de salud

asociadas; así como debe potenciar todas las áreas normales residuales, tanto biológicas, como psicológicas, afectivas y funcionales. En este nivel el pilar de atención **es fortalecer el cuidado realizado por la familia**, entregándole todas las herramientas necesarias para que mejore la calidad de vida de su hijo/a, lo que incluye autocuidado del propio cuidador, entrega de insumos especiales, de alimento especial, medicamentos, elementos para recuperar la funcionalidad y preparar al niño/a para su inserción escolar y social futura dentro de sus posibilidades.

Esta tarea requiere necesariamente de un equipo especializado en la atención, con la capacidad técnica y la creatividad suficiente para dar cumplimiento a las necesidades de estas familias. A la vez, que sea capaz de prever riesgos o dificultades futuras tratando de minimizarlos en el curso del ciclo vital en conjunto con los padres y/o cuidadores. En pos del objetivo de lograr la inclusión social y el buen manejo de la familia en el cuidado domiciliario, se debe trabajar en estrecha relación con Atención Primaria, coordinación clave para el éxito de esta tarea.

Aquí participan equipos "NANEAS" ligados a la atención secundaria, pudiendo corresponder a Unidades en área ambulatoria de los CRAA, o a equipos ubicados en los CRS Comunales, donde los especialistas formen intencionadamente equipos de atención especializados en el tema de los niños con necesidades especiales.

¿Centro de Responsabilidad de Atención Ambulatoria (CRAA) o Centro de Referencia de Salud (CDT)?. Pregunta crucial cuya respuesta dependerá de los objetivos que tenga para la unidad el Servicio de Salud correspondiente. Cada uno de ambos lugares presenta ventajas y desventajas que analizamos a continuación.

Una vez realizada la planificación de la unidad NANEAS, que incluye la "Visión" y la "Misión" (la primera es el proceso de formular el futuro o la situación que se desea alcanzar y la segunda la razón de "ser"; donde nos preguntamos: ¿Quiénes somos? ¿Qué buscamos? ¿Por qué lo hacemos? y ¿Para quienes trabajamos?), tenemos que decidir el mejor lugar dentro de la red para ubicar a nuestra unidad NANEAS. Allí tenemos que trabajar en equipo para lograr el alineamiento con la institución y que nada quede al azar, dentro del marco de la gestión estratégica "macro".

Si la realidad de la población que vamos a atender, incluye una mayoría de personas con mucho daño, mal acceso de atención al sistema de salud en general, un promedio de 3 hospitalizaciones al año y el equipo a cargo necesita información eficiente y oportuna de los especialistas del Hospital, el lugar ideal para ubicarse será el **Centro de Responsabilidad de Atención Ambulatoria (CRAA)**, generalmente adosado al Hospital base. En este caso las ventajas y desventajas en general se resumen en el cuadro siguiente:

VENTAJAS	DESVENTAJAS
Relaciones más estrechas con otros especialistas del mismo centro ambulatorio	Menor influencia en la crianza y desarrollo del niño, gran tarea de APS
Relaciones más fluidas con especialistas del Hospital directamente.	Menor comunicación con APS, hay que intencionarla en este nivel.
Crear instancia de trabajo en equipo con "equipos claves" ejemplo: cirujanos, médicos Jefes de salas, equipo Chile Crece contigo.	Menos eficiencia en la inclusión social activa.
Oportunidad de acompañar al paciente y familia durante la hospitalización	
Oportunidad de acompañar directamente en etapa terminal, según el caso	
Mejor posición para pesquisar casos en la unidad de Neonatología, antes del alta	

Al contrario, si la población está también muy dañada, pero existe una excelente comunicación, vía contra referencia con los equipos del Hospital, si hay buen acceso a las atenciones de salud, pero se requiere sobre todo una inclusión social como meta prioritaria, el mejor lugar para la Unidad NANEAS se encuentra cerca de la APS, es decir un **Centro de Referencia de Salud (CRS)**, cuyas ventajas y desventajas son:

VENTAJAS	DESVENTAJAS
Relación más estrecha con atención primaria	Comunicación menos fluida con especialistas del Hospital
Acceso más fluido de controles de salud, crianza y desarrollo	No se puede acompañar al paciente en caso de hospitalización
Acciones con APS conjuntas con respecto a la inclusión social	No se puede acompañar en etapa terminal
Comunicación más fluida con especialistas del nivel secundario (CRAA)	

Otras variables a considerar: Las dos posibilidades anteriores se dan cuando están alejadas del Hospital Base, pero existen Hospitales con ambas instancias muy cerca o en el mismo Hospital, por lo que a nivel país existen muchas modalidades. Incluso hay realidades en donde existe un NANEAS pero de pacientes hospitalizados, y que sin ser unidad ambulatoria, sus equipos tienen relación directa con APS, luego de dar de alta a un paciente. Esto da cuenta que no hay una regulación estricta, sino que más bien, existen iniciativas de equipos de salud que han tenido la visión de una atención más integradora y humanizada para estos niños y niñas, y lo más importante es que ha habido y hay jefaturas motivadas en esta dirección, con la voluntad política de asumir y hacerse cargo de manera integral de estos casos complejos.

Otros aliados del Hospital. Si existe la fortaleza que el Hospital cuente con una Unidad de Hospitalización Domiciliaria, aunque sea de adulto, está dada la posibilidad de planificar con ella atenciones muy concretas. Por ejemplo, hospitalizados por patología respiratoria que están ahí por kinesiterapia u oxigenoterapia, se pueden derivar. Otros casos: patología aguda respiratoria para supervisar evolución y actuar con tratamiento kinésico y médico si se descompensan. También NANEAS post operados para manejo de herida operatoria de ostomías u otras cirugías; para realizar supervisión y acompañamiento a las madres en uso de sondas nasogástricas o apoyo a la lactancia en casos complejos. Algunas están capacitadas para el manejo de alimentación enteral, constituyéndose en una importante ayuda cuando se necesita a un equipo de salud supervisando en el domicilio.

A nivel nacional, este modelo también se ha evaluado como estrategia futura y se está implementando en varios Hospitales. El MINSAL ha trabajado para unificarla y para que no se confunda con "visita domiciliaria", ya que las intervenciones son mucho más que eso, es el "Hospital que se traslada al domicilio", con todo lo que eso implica, es decir, ser especialmente rigurosos no sólo en la calidad de la atención clínica sino también en todo el cuidado del paciente y su entorno, con altos estándares de calidad.

Características del equipo. Este debe ser multidisciplinario para que sea resolutivo, considerando todas las patologías complejas que presentan estos niños y niñas; que suelen ser varias a la vez, cada una con tratamiento o terapia específica, con la consiguiente afectación también de su cuidador/a y familia.

Debe ser capaz de ponerse en distintos escenarios y apelar a una gran creatividad para solucionar necesidades caso a caso, considerando que la mayoría de las veces no se pueden aplicar protocolos ni

mucho menos pautas estrictas como en otras áreas de la medicina. A veces si se puede, como en el caso de niños y niñas con Síndrome de Down o con parálisis cerebral, donde existen protocolos de cuidados estudiados.

En la actualidad no hay nada establecido sobre qué equipo se debería tener. El año 2016 el MINSAL realizó un "levantamiento de brechas de recursos". Se invitó distintos equipos NANEAS del país para conocer cuál es, diríamos, la "basal", si es que la hubiese, como punto de partida para seguir trabajando en mejorar y apoyar a este modelo de atención. Es un proceso que habrá que vivir y que significa que el tema es una preocupación de las autoridades, con claras intenciones de avanzar en su implementación y desarrollo.

Lo ideal entonces es contar con uno o varios médicos/as, enfermeros/as nutricionistas, psicólogas/os, trabajadores sociales, neurólogos/as, fisiatras, kinesiólogos/as, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos/as. Importante es tener apoyo, aunque sea algunas horas semanales, de broncopulmonares, cirujanos/as y odontólogos/as como los principales. El tener un equipo de neurorehabilitación permite ir recuperando la funcionalidad del niño, niña y adolescente en forma oportuna y acorde a sus necesidades.

De los recursos disponibles va a depender el inicio de ese NANEAS que se pueda ofrecer; muchos equipos al inicio cuentan con sólo algunas horas semanales de algunos profesionales e incluso sin lugar físico donde estar y atender en conjunto. Sin embargo, es muy valorable que se comience a atender estos niños, dándose a conocer su trabajo paulatinamente en la institución a la que pertenecen.

Autoridades claves. A nivel secundario ambulatorio hay autoridades clave para poder realizar gestión en la red asistencial, que conocen a cabalidad los equipos de APS, sus programas, metas e indicadores en todo el ciclo vital. Con su apoyo se facilita sustancialmente el contacto con estos equipos multidisciplinarios, que suelen tener bajo su control a una gran población o, en localidades más pequeñas, en regiones.

En el Servicio de Salud correspondiente debería contarse con dos jefaturas que nos competen del departamento de Ciclo Vital y Programas de Salud: la encargada del programa Infantil y APS, y la encargada de Chile Crece Contigo, en algunos Servicios puede ser una sola persona con las dos funciones. La primera conoce perfectamente la Red Asistencial, administra y apoya metas país junto con el MINSAL, conoce y trabaja en equipo con todas las Jefaturas de Salud Comunes de APS, tiene la posibilidad de capacitar equipos de APS en temas atinentes a la programación comprometida (de allí salió la capacitación en NANEAS para que los equipos de salud pudieran controlar a estos niños a partir del año 2015, por ejemplo). La encargada de Chile Crece Contigo supervisa las metas propuestas

del programa, con indicadores específicos, apoya con material educativo en toda la Red: incluso al comienzo se apoyó con recursos humanos a las comunas (kinesiólogos y fonoaudiólogos) así como han aportado en implementar las salas de estimulación de los Centro de Salud a cargo.

Otra jefatura importante son los/as **Jefes Comunales de Salud**, cargos de confianza de los alcaldes, manteniéndose estables algunos por primar lo técnico sobre lo político. Pero existen comunas en donde cambian según la autoridad comunal de turno, lo que conlleva la necesidad de estar alertas para reiniciar los contactos cada vez que se requiera. Esta Jefatura administra las metas del MINSAL a través de todo el ciclo vital, apoya y supervisa el modelo de salud familiar, procurando disponer todos los recursos necesarios para su logro. Realiza programación anual; por lo que siempre, a mediados de septiembre, conviene preguntar sobre la programación del año venidero para sugerir estrategias para NANEAS. Suele ser un equipo muy comprometido con su población bajo control, en general muy dispuestos a colaborar y a trabajar en equipo.

En el área municipal, **el/la Alcalde/sa** o los equipos que éste disponga para conocer y apoyar a estas familias son vitales, especialmente en el ámbito de la pobreza ya mencionado. Un alcalde preocupado de los NANEAS hace diferencia para aportar directamente en inclusión social. Aquí se da un amplio espectro, desde alcaldes sin visión alguna ni interés en conocer sobre el tema, a otros que aportan apoyo incluso para arriendos, arreglos de las casas, medicamentos, alimentos especiales, ayudas técnicas, etc. Asimismo, tienen oficinas de discapacidad también en un abanico de alternativas: algunos aportan recursos tanto de Rehabilitación Comunal hasta ayudas técnicas y otros disponen de una oficina que sólo entrega información a la comunidad.

NIVEL ATENCION PRIMARIA. Atiende los niños, niñas y adolescentes de baja complejidad de cuidado, que son derivados ya compensados de los otros niveles, o niños, niñas y adolescentes en condiciones de salud conocidas de bajo riesgo desde su nacimiento, y donde además se pueden prever futuros daños asociados. Aquí se puede realizar guías anticipatorias con seguridad de secuelas conocidas, y capacitando al equipo de APS se puede lograr que realicen el seguimiento de estos niños, niñas y adolescentes y sus familias, lo más probable es que la mayoría de los equipos hayan recibido capacitación para aplicar la Norma del programa Infantil 2014.

En general corresponde a pacientes que se encuentran estables y cuya familia cuenta con herramientas que les permiten ser autovalentes en el cuidado. Paciente sin alteraciones significativas en funcionalidad y puede necesitar apoyo o supervisión en actividades de la vida diaria. El equipo acompaña y coordina las distintas instancias de atención en salud, enlaza a redes de apoyo, promueve salud y detecta precozmente interurrencias o deterioro de la condición de base. La atención se centra principalmente en APS, con un o dos especialistas de seguimiento en atención secundaria.

Esto no quita que en este nivel los equipos de salud conozcan a los niños de mediana y alta complejidad, que permanecen mucho tiempo en el nivel secundario de atención. Siempre es importante la coordinación permanente entre ambos equipos.

Es necesario hacer algunas aclaraciones relativas a la capacitación de los equipos; se orientó en el control de salud por grupo etario, pero cuando se trata de un paciente de baja complejidad con alguna ostomía o sonda nasogástrica de alimentación no se puede derivar a APS, a menos que se cumplan las siguientes dos condiciones:

- La capacitación o más bien refuerzo para las enfermeras, en forma intencionada ya sea de la unidad de apoyo o de sector de cada CESFAM, para manejar gastrostomías, colostomías, yeyunostomías, traqueostomías, etc, además de manejo de sonda nasogástrica. Esta capacitación se debe coordinar con el Jefe Comunal, la debe realizar el NANEAS de nivel secundario; sólo así se puede asegurar continuidad y confianza en la atención del niño, niña y adolescente. Esto debe ser continuo porque los profesionales van cambiando, se debe estar alerta debido a que nadie avisa de esos cambios de personal.
- Que la Comuna tenga a cargo la entrega de insumos y alimentos especiales que se necesitan. Se puede resolver por ejemplo con un traspaso, así como se hace con los medicamentos de epilepsia. Este último proceso tiene que ser consensuado por las Jefaturas de la Subdirección Ambulatoria a nombre del Hospital y de la Jefatura Comunal, tarea que también debe ser asumida por el NANEAS ambulatorio debido a que suele no ser tema prioritario para los Servicios.

Generalidades de APS. Es importante mencionar aquí algunas características de los Centros de Salud de Atención Primaria: Trabajan con el "Modelo de Atención Integral de Salud, con Enfoque Familiar y Comunitario". Se han capacitado y acreditado la mayoría como Centros de Salud Familiar (CESFAM). A través de los años han ido consolidando el modelo poco a poco, con mucho esfuerzo, con muchos desafíos, es considerada una estrategia para mejorar la salud de la población y eso es un gran desafío epidemiológico y social. Existen importantes brechas de recursos, incluso en cada comuna y región del país, por su geografía hay aislamiento de algunos establecimientos agregando más dificultades a esta misión. En resumen, es un nivel de atención muy heterogéneo, cuyas características particulares conviene conocer antes de coordinar la derivación de los NANEAS, pues este proceso tendrá tiempos distintos, dependiendo de sus recursos y motivación en esta tarea.

Desde el año 2016 se está cuestionando los resultados de salud con la población adulta, con respecto a las enfermedades crónicas y la obesidad en población infantil, por lo que lo más probable es que las prioridades futuras se definan para estas áreas.

Con respecto a programar la atención en una comuna, hay que tener claridad con el número de niños a derivar para aclarar que no será gran impacto en los recursos a utilizar. Puede ocurrir que algunos CESFAM cuestionen la derivación de casos porque no tienen horas o recursos humanos (RRHH) suficientes para atender a esos niños y niñas. Por ejemplo, en Puente Alto existe desde un CESFAM con 53 NANEAS hasta uno que tiene solo 3 casos. Es variable en cada Centro, pero conviene tener en cuenta que para programar horas anuales la cantidad de estos niños **no significa nada** comparado con la población bajo control infantil que tiene que atender por programación, que son varios miles.

Los CESFAM tienen divididos sus equipos de salud en "Sectores", que tienen a cargo un número determinado de familias, atendiendo todo el ciclo vital, por lo que la mayoría de sus profesionales son "polivalentes", es decir, atienden niños y adultos indistintamente. Cada Sector tiene un Jefe que gestiona la atención y las metas del equipo, siendo una de sus principales tareas atender preferencialmente a las **familias de mayor riesgo biopsicosocial**, realizando un diagnóstico integral que incluye visitas domiciliarias. Es aquí donde deben ser ingresadas las familias con NANEAS. Las enfermeras que deben capacitarse en cuidados de ostomías y sondas nasogástricas pueden ser del sector, de la unidad de apoyo o del equipo de postrados. Dato importante con enfermería es que esta capacitación es un "recordatorio" ya que en su formación lo tienen incorporado, pero si no se practica se olvida, por lo que hay que reactivar esas competencias para ser más integrales con la atención de salud.

Otro equipo de CESFAM, que apoya mucho, es el de postrados, planificado para adultos pero que siempre permite un espacio para los niños y niñas, por un acto de derechos y de humanidad, finalmente. Aunque, en general, cuenta con pocos recursos para visitar pacientes, se puede contar con ellos en casos complejos, en contingencia aguda y en casos en etapa terminal, para acompañamiento compartido.

Potencialidades de APS. Es el nivel más cercano a la comunidad, que conoce la realidad social de su población a cargo. La participación de NANEAS en el:

- Facilita el cuidado, la coordinación y la resolución de las necesidades, a través de la supervisión de salud, actuando como equipo de cabecera.
- Orienta y apoya a los padres en la crianza.

- Promueve hábitos de vida saludable.
- Detecta factores de riesgo para el desarrollo infantil e intervenir oportunamente, incluyendo la salud bucal.
- Detecta precozmente descompensaciones para derivar, si corresponde.
- Informa a los padres sobre el uso de la Red Asistencial
- Puede influir positivamente en la calidad de vida y directamente en la inclusión social.
- Pueden detectar y tratar trastornos del ánimo de estos padres y de los hermanos.
- Pueden vigilar la salud de los padres a través del examen preventivo del adulto, el control de patologías crónicas, etc., ya que en general éstos no se cuidan por tener a cargo a este hijo/a especial.
- Algunas comunas tienen centros especializados en rehabilitación motora y sensorial, para adultos, pero otras han tenido la visión de integrar como planes piloto, a los niños; con apoyo de recursos humanos del Chile Crece Contigo.

SISTEMA DE REGISTRO EN LA RED ASISTENCIAL. Este debe ser capaz de ayudar a la evaluación del trabajo, proyecto y programa junto con aportar información para su rediseño y evolución. La información debe ir tanto consolidada como pormenorizada por individuos y familias. Debe, por lo menos, tener capacidad de:

- informar sobre la familia y el paciente.
- informar sobre la evolución, seguimiento y pronóstico.
- evaluar el rendimiento del equipo y su productividad.
- medir los costos de operación.
- cuantificar el cumplimiento de las normas de atención, referencia y seguimiento.
- evaluar la calidad de la atención.

Idealmente, debe existir una base de datos de la población bajo control, que facilitará el seguimiento y la investigación, permitiendo también conocer la población activa, a quienes hay que rescatar, conocer los casos sociales más complejos, etc. Permite a su vez tener información inmediata cuando algún equipo de salud de especialistas pide casos para actuar, tales como cirugías pendientes, o menores de 2 años para intervención dental, niños con parálisis cerebral para aplicación de botox, etc.

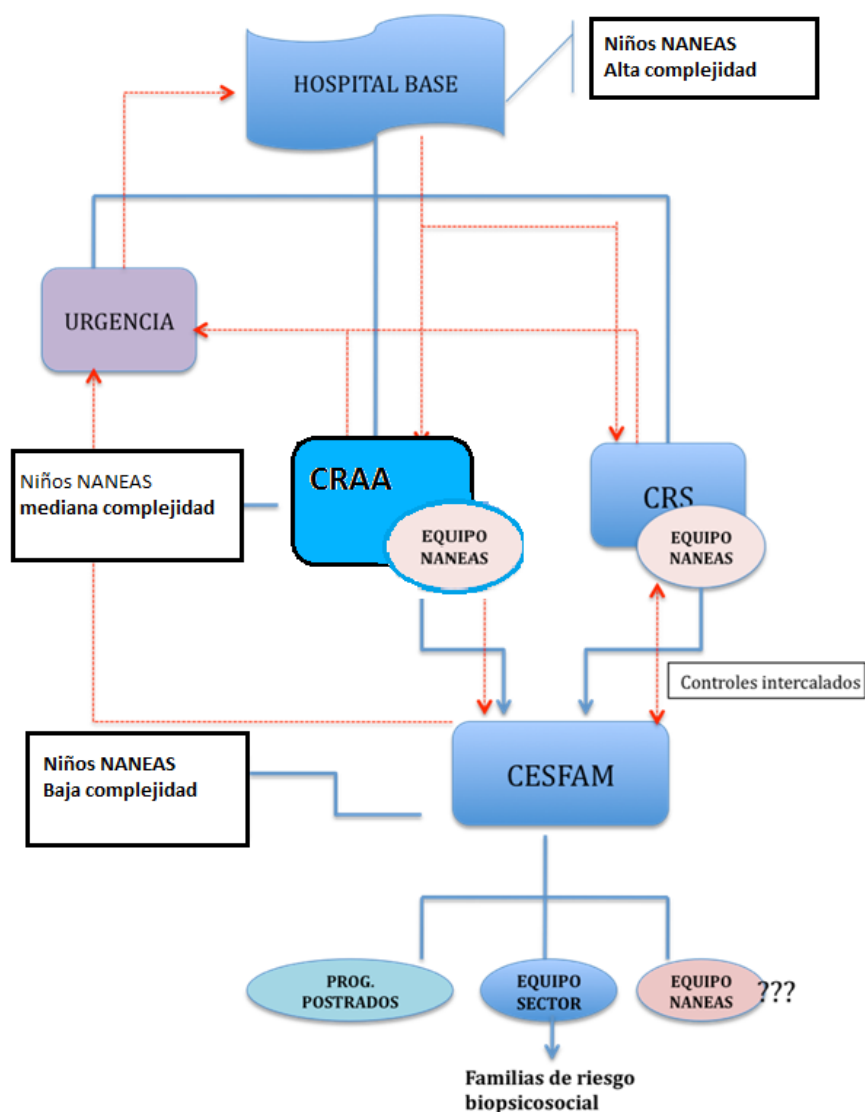
La referencia y contra referencia debiera ser vía ficha electrónica en red, entre la APS y las distintas unidades del Hospital, o en su defecto en formularios diseñados específicamente para niños NANEAS para la historia de ingreso, el tipo de patología (neurológica, respiratoria, renal, genética, etc.), las

hospitalizaciones, el listado de problemas con su grado de avance y la información relativa a la familia (tipo actualizado de familia, listado de integrantes, evaluación de la independencia del paciente y medición de la carga del cuidador) y su medio, si está o no escolarizado, etc. Debe haber constancia de los factores de riesgo y protectores del niño y de su familia. (Ejemplo anexo N°1).

PROPUESTA DE RED ASISTENCIAL. Con estos antecedentes, equipo y autoridades deben decidir dónde ubicar su equipo NANEAS. El esquema siguiente muestra que, según la complejidad será el lugar de atención, en un proceso dinámico: niños, niñas y adolescentes de alta complejidad serán vistos en el hospital, siendo la urgencia pediátrica la puerta de entrada. Cuando el niño/a se compensa vuelve a la Unidad NANEAS secundario ambulatoria (CRAA o CDT) hasta que la complejidad permita que sea devuelto a APS.

Las unidades NANEAS pueden ubicarse en CRAA o CRS, según como lo decida el equipo junto a las autoridades locales.

Los niños y niñas cuando tienen baja complejidad (recordar que esto es dinámico en el tiempo) se atienden en CESFAM de APS y debieran estar ingresados como familias de riesgo biopsicosocial o en el programa de dependencia severa aunque suele ocurrir que hay niños o niñas ingresados en las dos instancias, lo que es necesario averiguar a nivel local. Esto no quita que en APS conozcan todos sus pacientes de alta-mediana y baja complejidad, que estén inscritos. Existe una variante en la que el CESFAM no tiene programa de apoyo o de dependencia severa y todo se radica en el equipo de Sector. El esquema muestra también la posibilidad que en algún CESFAM exista un equipo que se haga cargo de NANEAS en forma transversal y exclusiva, como futura estrategia deseable.



Pasado un tiempo en este proceso de coordinación entre equipo de NANEAS secundario ambulatorio y los CESFAM de APS, se propone ver a los niños, niñas y adolescentes en forma alternada. Esto facilita un tiempo de transición y también permite visualizar necesidades de capacitación continua. Es un ajuste que se debe consensuar entre los equipos involucrados y según las necesidades de los casos. Es un largo proceso.

En suma, en el CESFAM lo más importante es:

- Ingresar las familias al Sector correspondiente, como familia de riesgo biopsicosocial, donde se realiza estudio de sus necesidades y apoyos correspondiente según el caso. Es importante que

conozcan a todos los NANEAS con distinta complejidad, si bien se hacen cargo más específico de los de baja.

- Ingresarlas al Programa de dependencia, definido para el adulto, pero que también ingresa NNA. En general son pocos recursos.
- Automáticamente serán parte del Subsistema de Protección Social Chile Crece Contigo al integrar los controles de salud del niño o niña, en edades programadas hasta los 9 años. En esta área hay que solicitar que estos niños y niñas sean integrados en las salas de estimulación, sugiriendo contratación de especialistas necesarios para abordar temas de rehabilitación integral.

SERVICIOS DE REHABILITACION INFANTIL NEUROMOTORA Y NEUROSENSORIAL.

La falta de ellos es una “deuda país” con los niños y niñas con problemas motores y/o sensoriales que afectan su funcionalidad y su desarrollo integral y, para qué decir, su inclusión social. Es menester reconocer esta situación en un ítem aparte, debido a su gravedad y al escaso compromiso en general de los equipos de salud tanto como de las autoridades, de integrar esta problemática también a través del ciclo vital. Con el solo conocimiento de la neuroplasticidad y de las novedosas terapias actuales podría ser abordado desde la niñez como un continuo para así tener niños, niñas y adolescentes en mejores condiciones funcionales y, por lo tanto, menos adultos con discapacidad.

Casi el 90% de los NANEAS tiene un problema de este tipo, transitorio o de por vida.

Como es sabido, en el crecimiento y desarrollo de un niño participan procesos biológicos, ambientales y sociales que pueden favorecer o dificultar el adecuado despliegue y funcionamiento de sus capacidades físicas, cognitivas y psicológicas que le permitan alcanzar la meta de convertirse en una persona plenamente capaz de integrarse a la sociedad. En este sentido, el desarrollo integral de un niño es multidimensional y el aporte de los equipos de salud de la red asistencial debiera darse a través de la evaluación del desarrollo, considerando los “hitos únicos” durante su crecimiento, así como la pesquisa y tratamiento oportuno de patologías que puedan afectar a éste.

En Atención Primaria la situación parece auspiciosa: en el Marco del Modelo Familiar y de la Reforma de Salud, en los Centros de Salud se realizan intervenciones pioneras desde los años noventa, fortalecidas con la implementación del Subsistema Chile Crece Contigo. Este tiene como meta prioritaria dar la misma posibilidad de desarrollo a los niños y niñas: entregando a los padres, madres y cuidadores herramientas para lograr ese objetivo, alcanzando aquéllos, al llegar a edad escolar, las mismas posibilidades que niños y niñas de estratos sociales altos de explotar sus potenciales. En

algunos Servicios se ha contratado kinesiólogos y fonoaudiólogos para complementar la sala de estimulación, aunque aún estos valiosos aportes resultan mínimos para la necesidad real.

Sin embargo, en el nivel secundario y terciario de atención, encontramos situaciones de dos órdenes: por una parte, cuando nace un niño y niña en la unidad de neonatología, con condiciones especiales, sean secuelas del mismo parto o enfermedades graves agudas o crónicas (como puede ser trastorno de la deglución, que afecta una función tan básica como alimentarse, y que muchas veces se asocia a otras patologías) no existe rehabilitación integral con todos los especialistas que se necesita oportunamente en el mismo lugar. Esto, naturalmente, retarda si no impide la recuperación del niño o niña, prolongando su estadía hospitalaria, con todo lo que eso significa en términos de costo económico y emocional para el paciente y su familia tanto como para el equipo de salud y, finalmente, también para el Estado. Por otra parte, cuando en APS, un niño o niña se sale del patrón de normalidad y es enviado a nivel secundario, no existe una entidad integral a la cual derivar con la confianza de que será visto en forma adecuada, sino que suele darse derivaciones a múltiples especialidades, no lográndose una visión y tratamiento integral, perdiéndose valioso tiempo para iniciar el abordaje interdisciplinario requerido, lo que afecta especialmente a los casos más complejos, y puede traducirse en secuelas, atribuibles al funcionamiento del Sistema de Atención de Salud, más que a la patología de base.

Existen estudios que comprueban que mientras más temprano se actúe, mejor será el resultado en el desarrollo del niño o niña. En niños con condiciones discapacitantes agudas (por ejemplo, lesionados medulares, TEC grave, Guillain Barré, etc.), es de vital importancia comenzar las intervenciones cuando se encuentran hospitalizados en Unidad de Cuidado Intensivo, para evitar complicaciones derivadas, por ejemplo, de la inmovilización prolongada y que podrían dificultar su futura rehabilitación.

Se plantea, entonces que, al menos en el plano de la discapacidad, transitoria o definitiva, es crucial poder trabajar en Red, lo que implica ser generosos con los conocimientos hacia los padres e, interdisciplinariamente, con el equipo que realiza las intervenciones, es decir con todo el equipo de salud involucrado en ese proceso.

Las orientaciones del Ministerio de Salud sobre el modelo de rehabilitación integral en APS y Hospitales (2009), aunque enfocado a adultos, es una gran oportunidad para ser más eficientes con los problemas de estos niños y poder constituirse en una alternativa real a las demandas de las familias afectadas, ya sea cuando sus hijos/as tienen algún retraso importante del desarrollo psicomotor o sufren alguna patología aguda que pueda producir secuelas permanentes si no se actúa oportunamente. En este modelo, esas orientaciones aportan el apoyo técnico para que las Comunas diseñen, con participación de actores sociales claves, la rehabilitación integral, involucrando

activamente a las familias y a las redes comunitarias. Esto es parte de la red de APS, y depende de cada comuna su desarrollo; así como la integración de niños en su programación, lo que implica contratar profesionales capacitados, lo que configura una interesante alternativa para satisfacer las necesidades de estas familias.

En algunos CRS existen equipos de rehabilitación motora pero que no dan abasto con los adultos, por lo que difícilmente se puede contar con ellos. En algunos establecimientos nuevos ya se está planificando modalidades mixtas adulto-niño, pero aún dependen fuertemente de la voluntad política de las autoridades y/o de su motivación personal con el tema.

En casos de baja complejidad que se ven en los CESFAM, con daño neurológico variable, deben tener por lo menos 2 controles al año en nivel secundario o en Red comunal, para evaluar y mejorar su funcionalidad. Por eso, lo ideal es tener este servicio en la misma comuna, idealmente en los Centros de Rehabilitación Comunitaria.

INRPAC, CETRAM y TELETÓN. Estas instituciones otorgan prestaciones claves para la atención infantil, dependiendo del caso. Son referentes nacionales en su especialidad. Cuando se tiene, por ejemplo, un NNA con daño neurológico agudo importante hospitalizado, una vez compensado, lo ideal es enviarlo al Instituto Nacional de Rehabilitación Infantil Pedro Aguirre Cerda (INRPAC), ya que allí continúa hospitalizado pero se realiza rehabilitación integral intensiva. En general se deriva a esta institución cuando el caso requiere una intervención intensiva. Tiene otros programas como: el programa de atención temprana (donde se puede derivar a cualquier niño o niña con retraso del desarrollo psicomotor y no se tiene en la red un equipo que se haga cargo). Reciben derivados de APS, otras instituciones públicas o incluso de privados; el programa de atención del prematuro; Programa de actividad física, deporte y rehabilitación; Programa de rehabilitación profesional, etc

La hospitalización diurna es lunes a viernes, en la que el NNA todo el día tiene terapia, con requisito que el cuidador esté presente para capacitarlo simultáneamente. Otra potencialidad del INRPAC es que junto al programa Chile crece Contigo se gestionan ayudas técnicas para los menores de 9 años, estrategia que ha sido muy exitosa y oportuna con la entrega.

El Centro de Estudios de Trastornos del Movimiento (CETRAM), es una ONG en el área Norte de Santiago con enfermos de Parkinson adultos, pero tiene mucho conocimiento del movimiento así como del diseño de ayudas técnicas de bajo costo, incluso con manuales para que las propias familias las fabriquen. Lo Integra un grupo humano muy generoso que puede solucionar dificultades a veces con herramientas simples, colaborando también con niños. Realizan capacitaciones en ayudas técnicas a equipos de salud que lo soliciten.

TELETÓN, ofrece terapias intensivas de 1 o 2 semanas, que luego se distancian según el caso, en 1 vez al año; generalmente para evaluar ayudas técnicas. Dispone de prestaciones para cirugía compleja, atención dental y preparación para el área laboral.

La atención puede incluir simultáneamente TELETÓN más NANEAS Ambulatorio con terapia neurorehabilitación (se debe coordinar). Mientras más terapia de rehabilitación reciba un menor, puede ser mucho mejor para su recuperación.

Para terminar, es necesario aclarar que existen todas estas instancias de Servicios de Atención para NANEAS, que el tema está siendo considerado en el MINSAL, aunque todavía no hay nada definitivo; se intentará homogeneizar el modelo. Mientras eso ocurre, sólo cabe esperar la buena voluntad de las autoridades y profesionales de los distintos niveles de atención con la esperanza que se entienda bien que la única finalidad es mejorar la calidad de vida de estos NNA y sus familias.



ANEXO N°1

SERVICIO DE SALUD METROPOLITANO SUR ORIENTE PAUTA PARA REFERENCIA Y CONTRARREFERENCIA DE NIÑOS Y NIÑAS CON NECESIDADES ESPECIALES

Identificación del Niño/a		
Nombre:	RUT:	
Fecha de Nacimiento:	CESFAM:	
Nombre Madre:	RUT:	
Nombre Padre o Cuidador:	RUT:	
Teléfono 1:	Teléfono 2:	Teléfono 3:
Domicilio:		

Diagnóstico

Criterios	Descripción	Observaciones / Indicaciones
Control por especialistas		
Medicamentos de uso crónico		
Requerimiento de alimentación especial		
Requerimiento de tecnología		
Plan de rehabilitación.		
Necesidad educativa especial		

Necesidad de apoyo psicosocial a familia		
Próximo control sugerido en CESFAM		
Próximo control sugerido en NANEAS		

Datos del Profesional Responsable		
Nombre		
Mail / Teléfono		
Fecha de derivación		

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Flores JC, Lizama M, Rodriguez N, Ávalos ME, Galanti M, Barja S, Becerra C, Sanhueza C, Cabezas AM, Orellana J, Zillmann G, Antilef R, Cox A, Valle M, Vargas N. Modelo de atención y clasificación de "Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud- NANEAS": recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría, Rv .Chil.pediatr.vol.87 n° 3, 2016.
- 2.- Becerra C, Leyton B, Castillo C, Strain H. Norma técnica: Programa Nacional de Salud de la Infancia, MINSAL 2015
- 3.- "Rehabilitación de base Comunitaria. Diálogos, reflexiones y prácticas en Chile", Chaná P, Recabarren E, Parraguez V, 2015.
- 4.- Becerra C, Leyton B, Castillo C, Moya C, Strain H, Santander S. Fichas de Supervisión de Salud en la Atención Primaria, MINSAL 2013
- 5.- "Orientaciones para la implementación del modelo de atención integral de salud familiar y comunitaria, Subsecretaría de redes asistenciales, MINSAL, 2012
- 6.- "Cuidados paliativos para lactantes, niños y jóvenes: Los Hechos", EAPC, 2011
- 7.- Nurs Econ, 2008; 26(3): 175-8
- 8.- European Journal of Palliative Care, 2007, vol 14, n° 3 109-114
- 9.- Canadian Hospice Palliative Care association, 2006
- 10.- "Salud Familiar: Un Modelo de Atención Integral en la Atención Primaria", Hidalgo CG, Carrasco E, 1999

Capítulo 3

MARCO MINISTERIAL

Patricia Cabezas Olivares

Paula Maureira Martínez

María Paz Medel Salas

María Inés Romero Sepúlveda

En Chile, hitos importantes como la transición epidemiológica, el avance en tecnologías diagnósticas y terapéuticas y progreso en la organización sanitaria ambulatoria y hospitalaria, entre otros factores, han determinado cambios en la salud infantil y adolescente que, de alguna u otra forma han contribuido a que los NANEAS sean un grupo de usuarios y usuarias del sistema de salud, cada vez más amplio.

Dicha situación, ha revelado la necesidad de adaptar los modelos de organización de los servicios de salud para responder a las demandas especiales de atención de este grupo de niños, niñas y adolescentes (NNA) y sus familias. Es así como, el nivel secundario como el terciario de atención, han asumido el rol principal en el manejo y acompañamiento de los NANEAS y sus familias durante muchos años.

La relevancia de este grupo no es solo por la evidente demanda de prestaciones de especialidad, sino también por la importancia de aumentar la cobertura de controles universales que pesquisen oportunamente cualquier otra condición social, familiar y/o en salud. Existen distintos marcos normativos que respaldan relevar y atender a los NNA donde, acorde a la actual Constitución en su artículo 19, señalan la necesidad de proteger el libre e igualitario acceso a acciones de promoción, protección, recuperación y rehabilitación de su salud. Además, acorde a la Convención de los Derechos del Niño, en el abordaje integral de NANEAS, es esencial que se resguarden sus derechos, se asegurando su bienestar, la asistencia sanitaria y, en ningún caso, se le discrimine arbitrariamente por su condición.

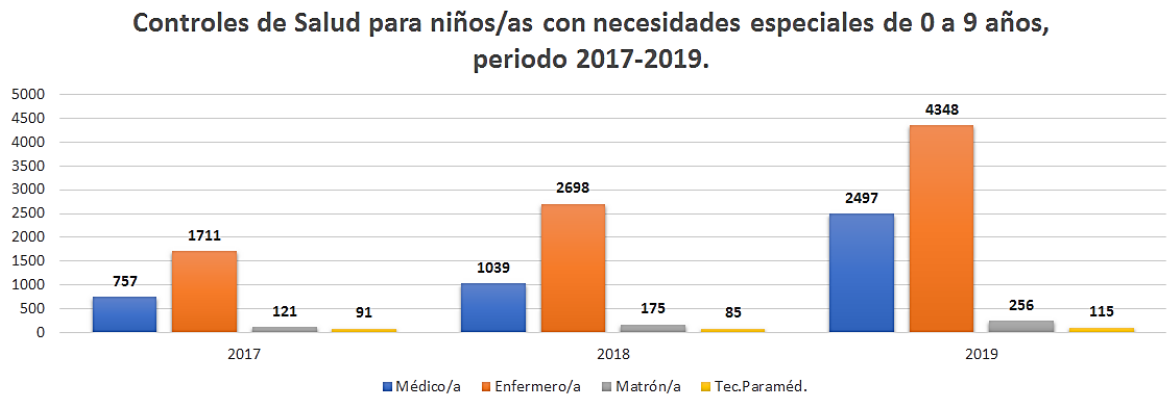
Los NANEAS, al ser un grupo heterogéneo, presentan distintos niveles de complejidad clínica, entendidas desde sus necesidades de atención en salud, la necesidad de prestaciones, recursos y servicios asociados. Con el fin de determinar el grado de complejidad y elaborar un plan de trabajo

integral, multidisciplinario y centrado en el NANEAS y su familia; el Comité de NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría y grupos de expertos/as, han elaborado distintas escalas o pautas de evaluación que determinan el nivel de complejidad, lo cual según el puntaje obtenido indicaría baja, mediana o alta complejidad.

El año 2014 el Programa Nacional de Salud de la Infancia, mediante la elaboración de la Norma Técnica para la Supervisión de Niñas y Niños de 0 a 9 años en Atención Primaria, incorpora dentro de su marco regulatorio a los NANEAS de baja complejidad, vale decir, a NANEAS que se encuentran estables de su condición basal, y sus familias cuentan con las herramientas que les permiten ser autovalentes en el cuidado, comiencen a recibir las prestaciones de salud que les corresponderían por edad, desde la Atención Primaria de Salud (APS).

A partir de ello, se iniciaron acciones en todo el país que han permitido a esta población ser visibilizada en el primer nivel de atención, con un incremento progresivo de los controles de salud de NANEAS en el período 1917 a 1919, como se muestra en Figura 1.

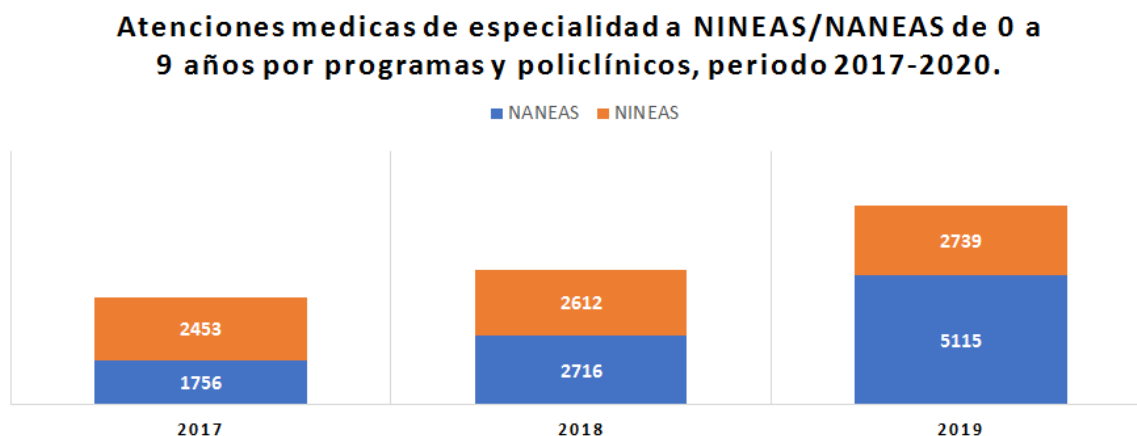
Gráfico 1: Controles de Salud para niños/as de 0 a 9 años con necesidades especiales de atención.
Período 2017-2019.



Fuente: Registros Estadísticos Mensuales, DEIS (datos preliminares año 2021).

Por su parte, en el nivel secundario de atención, también es posible observar un incremento de la atención de esta población en policlínicos o programas especializados.

Gráfico 2: Atenciones médicas de especialidad para NINEAS/NANEAS de 0 a 9 años, período 2017-2019.



Fuente: Registros Estadísticos Mensuales, DEIS (datos preliminares año 2021).

Se hace relevante considerar que, por la amplitud y variedad de lo que implica tener necesidades especiales en salud, dentro del grupo de NANEAS se pueden considerar aquellos niños, niñas y adolescente con discapacidades, problemas de salud mental, enfermedades crónicas, alteraciones del desarrollo, entre muchas otras condiciones que generan que demanden más del sistema de salud.

A pesar de los primeros esfuerzos, la atención de NANEAS en APS y la evaluación en base al nivel de complejidad de sus necesidades, no ha sido ampliamente extendido, lo cual genera un desafío en materia de transferencia técnica a los equipos con el objetivo de brindar más herramientas que permitan fortalecer el trabajo articulado internivel, involucrando en la atención de los NANEAS a todos los niveles de atención del sistema de salud y a su vez al intersector.

Actualmente desde el Programa Nacional de Salud de la Infancia y el Programa Nacional de Salud Integral de Adolescentes y Jóvenes, del Departamento de Ciclo Vital, del Ministerio de Salud, se está fortaleciendo el marco regulatorio y normativo enfocados a la atención de NANEAS a través de los siguientes documentos:

- Norma Técnica para la Supervisión Integral de Salud de Niños y Niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud, Actualización 2021.
- Orientación Técnica para la Atención Integral de Niños, Niñas y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud, 2021.

El objetivo de dichos documentos es que los equipos de salud, principalmente a nivel de APS, puedan efectuar la atención integral, acompañamiento y seguimiento de los NANEAS y sus familias. A su vez, pretenden retomar la evaluación en base a la complejidad clínica, con una nueva pauta de complejidad validada recientemente por el Equipo de NANEAS del Complejo Asistencial Dr. Sótero del Río y el Ministerio de Salud. Por otra parte, la Orientación Técnica pretende entregar directrices de aspectos relevantes para la supervisión de salud integral en APS de los NANEAS acorde a sus necesidades y las de su familia, fortaleciendo el trabajo coordinado con el nivel de atención secundaria y terciaria; y mejorando las competencias de los equipos de salud del nivel primario. Otra directriz de esta Orientación Técnica, busca fortalecer los registros asociados a la atención de NANEAS, para facilitar el monitoreo, seguimiento y coordinación.

En adelante, los principales desafíos parten por la capacitación de los equipos en la entrega de una atención integral y acorde a las necesidades, pero paralelamente con potenciar el trabajo interdisciplinario e internivel, la organización y la gestión de los recursos, la sensibilización de los equipos de especialidad y atención cerrada y reforzar la necesidad de una supervisión integral de los NANEAS en el nivel primario de atención. Todo esto como parte de un cambio cultural del enfrentamiento clínico del usuarios y usuarias pediátricas con condiciones crónicas, con una mirada más allá de sus patologías, condiciones o síndromes, para verles como sujetos de derechos que requieren competencias de manejo integral e interdisciplinario en todos los niveles de atención.

BIBLIOGRAFÍA

1. Flores Cano JC, Lizama Calvo M, Rodríguez Zamora N, Ávalos Anguita ME, Galanti De La Paz M, Barja Yañez S, et al. Modelo de atención y clasificación de «Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud-NANEAS»: recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. Rev Chil Pediatría. junio de 2016;87(3):224-32.
2. Strain Henkes H, Becerra Flores C, Castillo Ibarra C, Leyton Cárdenas B, Santander Rigollet S. Norma Técnica para la supervisión de niños y niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud, 2014.
3. Constitución Política de la República de Chile. Decreto Supremo N° 1.150, de 21 de octubre de 1980. Promulgada el 21 de octubre de 1980.
4. Convención sobre los Derechos del Niño. Resolución de la Asamblea General de Naciones Unidas 44/25, de 20 de noviembre de 1989. Entrada en vigor: 2 de septiembre de 1990, de conformidad con el artículo 49. Ratificada por Chile el 14 de agosto de 1990.
5. Santander Rigollet S., Leyton Cárdenas B., Romero Sepúlveda M, Cabezas Olivares P., Fuentealba Alvarado L., Garay Unjidos N., Medel Salas M., González Escalona F. Norma Técnica para la Supervisión de salud Integral de Niños y Niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud, 2021

Capítulo 4

CUIDANDO Y FORTALECIENDO AL CUIDADOR DE NANEAS

José Urrea Venegas

José Urrea Araya

Los conceptos de salud, enfermedad, crecimiento y desarrollo en el niño han cambiado desde la década de 1990, desde una visión muy biomédica, hacia un enfoque o entendimiento más integral de estos procesos, incorporando tanto las variables psicosociales, así como también los determinantes sociales de la salud y el adecuado desarrollo del niño.

Esto ha implicado que la definición para el concepto de NANEAS en los últimos 20 años también haya evolucionado desde una definición de tipo biomédica "niños con enfermedades crónicas específicas", hacia un criterio más amplio de "condición crónica" de tipo biopsicosocial que incorpora además el concepto de riesgo (1).

Esto es muy importante de tener en cuenta porque con este nuevo enfoque se amplía el tipo de NANEAS desde niños con muy baja complejidad hasta los más graves o con riesgo vital permanente. Por otra parte, al incorporar las variables psicosociales o no biomédicas, se hace aún más determinante la participación de la sociedad en general y de la familia, para lograr en estos niños un mejor crecimiento, desarrollo, y una mayor integración social en su vida adulta.

Los NANEAS en general y aquellos de alta complejidad, debido a las múltiples comorbilidades que ellos presentan, principalmente de causas respiratorias y neurológicas, tienen cuidados especiales que son realizados por un equipo profesional dentro del ambiente hospitalario y de atención primaria. Sin embargo, cuando este cuidado se extiende al hogar, debe ser asumido principalmente por el núcleo familiar más cercano al NANEAS, que muchas veces no tiene estudio formal en salud y sin embargo, debe aprender, por ejemplo, a manejar equipos de alta complejidad, como un ventilador mecánico o el uso de alimentación por sonda nasogástrica. El complejo manejo intradomiciliario los convierte en parte fundamental del equipo de salud, en su rol de cuidadores informales.

Este rol tiene varias aristas, no solo el cuidado del NANEAS, también mantener la familia cohesionada, resiliente y contribuir a tomar decisiones frente a la enfermedad. Esto se hace más importante conforme progresa el tiempo del cuidado y la gravedad de la enfermedad.

Adaptarse a este nuevo rol podría tener un impacto negativo en el cuidador y en los NANEAS, con implicancias tanto psicosociales como socioeconómicas para la familia (inserción escolar, cese de la actividad laboral, aumento de gastos), haciendo hincapié en los síntomas depresivos y ansiosos que alteran la vida de los cuidadores y de todos aquellos que acompañan al NANEAS. Así lo plantea la revista de psicología pediátrica de los Estados Unidos, que revela que el estrés parental en el cuidado se relacionaba con una interferencia en el manejo del paciente crónico, con menor control, más complicaciones y gravedad de la enfermedad y mayor uso de servicios de salud (2).

La Teoría Familiar Sistémica, de Murray Bowen, señala a la familia como un sistema interconectado entre todos sus integrantes, independiente si estos son miembros biológicos o no, donde la emocionalidad y sus acciones están intensamente presente en cada uno de ellos. Esta vinculación se manifiesta en la familia funcionando como un organismo en conjunto, donde sus componentes son interdependientes unos con otros, viéndose afectados en algún grado, tanto positivamente como negativamente, cuando alguno sufre un problema, no olvidando por cierto que difiere en cada familia, pero está siempre presente. Por eso la familia juega un rol fundamental en la salud y desarrollo de un niño.

Esto cobra relevancia, por ejemplo, cuando se señala que el 21,6% de las familias de los NANEAS perciben un impacto familiar financiero debido a la atención médica de su hijo, o que el 14,5% debió dejar de trabajar o disminuyó las horas del trabajo remunerado, por atender la salud del NANEAS (3).

Cuando se habla de la familia cuidadora no se refiere solamente al cuidador principal o a los adultos que están en la casa, también se hace referencia a los hermanos de estos niños quienes se ven afectados en diferentes ámbitos. Un reciente meta-análisis evaluó las consecuencias en los hermanos de niños con enfermedades crónicas, en ellas se evidencia que el funcionamiento psicológico (depresión, ansiedad) y el desarrollo cognitivo, se ven influenciados sobre todo cuando el hermano enfermo tiene un grado importante de dificultad en sus actividades diarias.

Las consecuencias familiares derivadas del cuidado se acentúan aún más en situaciones especiales, como en familias de bajos recursos, según el seguro de salud que posean y dependen también de la etnia familiar y la existencia de necesidades complejas en salud. Un estudio en Estados Unidos reveló que la "carga asistencial" de los cuidadores de los NANEAS más complejos, mostraba elevada carga horaria semanal dedicada al cuidado, 56,8% reportó problemas financieros, 54,1% mencionó que al menos un miembro dejó de trabajar debido a la salud del niño; 48,8% destacó al menos una necesidad de salud insatisfecha y 33,1%, dificultades para acceder a un servicio no médico. Esta alta carga asistencial y la diversidad de necesidades complejas es común en los cuidadores y demuestra

que el cuidado enfrenta muchas más necesidades que la atención en salud, como lo son el cuidado de relevo y la atención domiciliaria coordinada (4).

Actualmente la importancia de la familia como uno de los pilares fundamentales dentro del proceso de salud-enfermedad de los niños es indiscutible, es por eso que se reconoce el concepto de "Hogar médico" como un nuevo modelo de atención centrado en la familia, definido por la Academia Americana de Pediatría como *"un enfoque para proporcionar atención primaria integral y de alta calidad que facilita las asociaciones entre los pacientes, los médicos, el personal médico y las familias, un hogar médico no es un edificio o lugar, se extiende más allá de las cuatro paredes de una práctica clínica, un hogar médico construye asociaciones con especialistas clínicos, familias y recursos comunitarios", "el hogar médico reconoce a la familia como una constante en la vida de un niño y enfatiza la asociación entre los profesionales de la salud y las familias, incluye atención especializada, servicios educativos, apoyo familiar y más"* (5), este nuevo enfoque intenta dar una mirada de trabajo biopsicosocial, en conjunto con la familia y la comunidad (6).

Sin embargo, la meta dista de ser lograda, ya que el nuevo enfoque aún no se traspasa a todas las familias de NANEAS, señalando en 33,5% que la atención de salud no se centra en la familia, y con cifras de 17,7% de necesidades insatisfechas en salud. El No tener un hogar médico se asoció negativamente con mayores necesidades médicas y dentales no satisfechas y mayor visitas a emergencias del hospital, con resultados negativos en la salud física y oral de los NANEAS, por lo que el tener acceso a un hogar médico es clave para mejorar la atención de salud de los NANEAS (7), sin embargo las políticas en salud no han contribuido lo suficiente a este enfoque familiar, las últimas cifras entregadas por la Encuesta Nacional de Salud de E.E.U.U. del 2017-2018 indican que el 57% de las familias de NANEAS no cuentan con un hogar médico.

La importancia de la salud infantil enfocada en el cuidado que otorga una familia, se puede observar también desde los determinantes sociales en salud, que establecen que las familias son responsables de modelar hábitos y conductas saludables en más del 60% de la salud de las personas. Dentro de las políticas de la oficina de salud materno infantil de los Estados Unidos se señala la importancia del cuidado familiar, planteando como objetivo estratégico al año 2020 como "el aumento de la proporción de NANEAS que tienen un acceso a un hogar médico" y "aumentar la proporción que recibe su cuidado en sistemas integrales, coordinados centrados en la familia" haciendo énfasis en la importancia de la última en el cuidado de ellos.

La buena relación entre el cuidado centrado en la familia y la salud del NANEAS, permitiría entre otros una mejoría en la salud y el bienestar de los pacientes; así como en la satisfacción, el uso eficiente de

servicios de salud, el funcionamiento familiar y menor impacto familiar en los costos. También mejoría en la transición a la etapa adulta, recomendando el enfoque del cuidado centrado en la familia tanto para los NANEAS como para las organizaciones (6).

A pesar de los beneficios mostrados en este nuevo enfoque centrado en la familia, también existe evidencia que señala que la familia y el cuidador primario tendrían consecuencias negativas: el tiempo que usan en estar a cargo del niño, complejidad en la administración de medicamentos, mantenimiento de equipos médicos, viajes a los controles de salud, etc. Estas consecuencias se acentúan mientras mayor sea el impacto en la capacidad funcional en las actividades diarias de un niño, ya que se usa mucho más tiempo al cuidado, lo que lleva a que los cuidadores reduzcan sus horas en el trabajo o renuncien a él para poder dedicarse al cuidado del NANEAS, resultando en una reducción de los ingresos económicos familiares (3).

Cuidar significa “poner diligencia, atención y solicitud en la ejecución de algo; asistir” y cuidador es quien realiza esta acción. En salud desde la década de los 70 este concepto ha despertado gran interés sobre todo cuando se habla de cuidadores familiares de pacientes adultos con enfermedades crónicas, destacando su rol y su importancia como un miembro más dentro del equipo de salud. Actualmente, el término “cuidador” tiene múltiples definiciones según la necesidad de su utilización, algunas más objetivas y otras con reflexiones teóricas psicosociales más profundas. La definición más aceptada es *“aquella persona que asiste o cuida a otra afectada de cualquier tipo de discapacidad, minusvalía o incapacidad que le dificulta o impide el desarrollo normal de sus actividades vitales o de sus relaciones sociales”* (8).

El cuidador se puede clasificar en dos tipos: a) **formal**, definido como *“aquellas personas capacitadas a través de cursos teórico-práctico dictados por equipos interdisciplinarios de docencia para brindar atención preventiva asistencial y educativa al enfermo y a su núcleo familiar, su campo de acción cubre el hogar, hospital de día, y servicios especializados”*, generalmente reciben una remuneración por su trabajo y su atención es más clínica que basado un enfoque social y familiar y b) el **informal**: todos quienes no poseen formación formal para suministrar los cuidados, ni reciben compensación económica por realizar esta tarea, generalmente pertenecen al entorno próximo de la persona dependiente como son los miembros de la familia, vecinos y amigos (8).

El **cuidador primario** es definido por la OMS como *“la persona del entorno de un paciente que asume voluntariamente el papel de responsable del mismo en un amplio sentido; este individuo está dispuesto a*

tomar decisiones por el paciente, decisiones para el paciente y a cubrir las necesidades básicas del mismo, ya sea de manera directa o indirecta", existiendo, por tanto, cuidadores primarios informales y cuidadores primarios formales.

El perfil del cuidador de adultos está muy bien documentado, sobre todo en cuidadores de paciente psiquiátrico y adulto mayor dependiente. Se caracteriza por fuerte presencia femenina quien vive con el paciente. Principalmente la madre, esposa o la hija, con bajo nivel socioeconómico, desempleada, que también debe hacer frente a las tareas la casa, situación que se repite en la mayoría de los países.

Cuando hablamos de cuidador de paciente pediátrico con enfermedad crónica, la literatura hace referencia principalmente a patologías específicas como asma, cáncer, fibrosis quísticas, epilepsia etc., cuyo perfil muestra principalmente a la madre de los niños, que vive con ellos, dentro de un rango de edad reproductiva, con bajo nivel educacional y alta comorbilidad socioeconómica (2,9).

En Chile, la encuesta longitudinal de la primera infancia que hace referencia al perfil del cuidador general más que a cuidador de niño enfermo, se repite el mismo patrón de cuidado donde principalmente es la madre biológica (98,9%) quien cuida del niño, con perfil educativo bajo, 60% de edad bajo 35 años y nivel de desocupación que alcanza 57%, destacando que el 40% de ellas dejó su último trabajo para poder cuidar a sus hijos, y con atención de salud preferentemente en el sistema público, con 90% de adhesión a FONASA.

Específicamente, respecto al perfil de cuidadores de NANEAS, las investigaciones descriptivas en Chile son relativamente recientes. Entre ellas podemos destacar una experiencia local pionera con una pequeña muestra de 139 cuidadores del año 2017, que señalaba que el perfil del cuidador de NANEAS era estar a cargo de pacientes principalmente masculinos (61,2%), con edad promedio de 8 años (rango: 5 meses a 20 años) y alta carga de dependencia (independientes 13,6%). Los cuidadores eran, principalmente, de sexo femenino (95,7%); madre de los niños (87,8%); de alrededor de los 40 años, y vivía con ellos, dedicándose tanto al cuidado de la casa como del paciente (47,5%); dejó de trabajar para cuidar del paciente (15,1%), y con nivel educacional bajo. El rol de cuidadora lo ejercía en su mayoría desde el momento del nacimiento del niño, con más de 20 horas a su cuidado; de nivel económico bajo (medido por el per cápita promedio mensual de \$82.304, en contraste con los 313.621 promedio a nivel nacional). Un 18% de los cuidadores no tenía ayuda de otra persona para la tarea del cuidado por lo que debían estar durante la mayor parte del día dedicadas al cuidado. En los co-cuidadores, la abuela representa el 43,8 % y el padre ocupa el segundo lugar con 36,8%, el 73% de los cuidadores no refiere

una actividad recreativa, y 65% no tenía dentro de sus actividades un autocuidado. Sin embargo, presentaban alto grado de conocimiento sobre los cuidados de los niños (8).

A pesar de que muchos estudios internacionales hablan de familia cuidadora (como por ejemplo lo hace la Encuesta Nacional de niños con necesidades especiales de Estados Unidos), no debemos olvidar el predominio del género femenino como cuidador principal. Este patrón se replica en la mayoría de los estudios descriptivos de cuidadores, sin importar el tipo de paciente que se tenga a cargo (adulto enfermo, niño sano o enfermo, incluso en los pacientes más complejos como los NANEAS). Este aspecto es muy importante, ya que a pesar de que el enfoque de familia cuidadora se visualiza como lineamiento moderno de cuidado, debemos tener presente que lo que realmente predomina es una mujer cuidadora, generalmente la madre. Esto significa orientar las estrategias de salud con enfoque de género y, en segundo lugar, a involucrar más al resto de la familia y la comunidad, en general, en el cuidado de nuestros NANEAS.

Como se ha señalado en párrafos anteriores, estar a cargo de un NANEAS produce diferentes consecuencias positivas y/o negativas, tanto para la familia como para el paciente. Adaptarse a este nuevo rol podría tener un impacto negativo en los cuidadores ocasionando cansancio físico, trastornos emocionales (estrés, síntomas depresivos y ansiosos), problemas económicos, y mal desempeño en los diferentes roles que tiene en la vida una persona (trabajo, amigos, familia), esto puede llevar al cuidador a transformarse en un paciente más. Este conjunto de síntomas se ha conceptualizado como "carga del cuidador", haciendo énfasis en las tensiones y demandas que significa ser cuidador. Por eso, se debe hacer énfasis en que el estrés no es lo mismo que "carga del cuidador", sino más bien un conjunto de factores que afectan al cuidador (8).

La Real Academia Española define el verbo cargar como "cosa que hace peso sobre otra". Esto hace sentido a la idea de que alguien soporta el peso del cuidado de otra persona. Otra acepción es "obligación aneja a un estado, empleo u oficio", agregando el componente de obligatoriedad, que en el caso de un cuidador informal debe muchas veces cuidar a un enfermo por imposición más que por voluntad propia, ya sea por razones sociales, legales, morales o económicas.

La primera vez que se mencionó el concepto de carga (del inglés Burden "carga") como carga en el cuidador fue en 1963, en Inglaterra, cuando Grand y Sainbury, la describieron como el impacto que produce el cuidado de familiares mentalmente enfermos en sus familiares. Esto surgió del interés por estudiar cómo se afectaba la familia y la vida doméstica en la convivencia con paciente psiquiátrico. Luego, "carga del cuidador" fue definida por Zarit, Reeve y Bach-Peterson, en 1980, como "estado resultante de la acción de cuidar a una persona dependiente o mayor, un estado que amenaza la salud

física y mental del cuidador". En 1990, Dillehay y Sandys mencionan que esto se entendería como un estado psicológico que resulta de combinar las demandas psicosociales y el desgaste físico que se producen como efecto del estar a cargo de un enfermo crónico o con discapacidad (8).

La definición universal de conceptos muchas veces se vuelve muy compleja, es por eso que al igual que el concepto de NANEAS, la "carga del cuidador" es definida por muchos autores dependiendo del uso científico que se le quiera dar. Por eso, no existe consenso universal para el término. Sin embargo, se podría mencionar que el más usado en la actualidad es la definición propuesta por ZARIT, entendiendo por carga los efectos que se producen en el cuidador al asumir ese rol.

Para la mayoría de los autores "carga del cuidador" se puede diferenciar en dos áreas: carga objetiva y subjetiva.

Carga objetiva: son los efectos concretos sobre la vida doméstica debido a su actividad de cuidado, la mayoría de ellos pueden ser observables y verificables, como la cantidad de interrupciones o cambios en distintos aspectos de la vida y el hogar del cuidador, la cantidad de tiempo para uno mismo, cantidad de privacidad, cantidad de dinero para enfrentar los gastos, cantidad de libertad personal, cantidad de energía, cantidad de tiempo que inviertes en actividades recreativas y/o sociales, cantidad de actividades vacacionales y viajes, relación con otros miembros de la familia y salud (8).

Carga subjetiva: actitudes y reacciones emocionales ante la experiencia de cuidar, poniendo énfasis en el sentimiento experimentado por el cuidador ante la situación, como la ansiedad, la depresión (8).

La carga ha sido asociada también con el "estrés del cuidador", definido como la reacción subjetiva a las demandas del cuidado que incluyen componentes psicológicos y emocionales, también existe el estrés general como patología propia. Estos conceptos son importantes de diferenciar ya que no significan lo mismo, pero sí están relacionados, y tendrían correlación positiva entre ellos.

La teoría de la carga del cuidado ha sido estudiada por varios autores. Por esto existen varios modelos teóricos que explicarían como los diferentes factores intervendrían en su proceso de desarrollo. Por ejemplo, el primer modelo propuesto por Lazarus y Folkman en 1984, el Modelo Biopsicosocial del estrés, Modelo del Proceso del Estrés Pearlin 1989, Modelo Teórico Expandido del Cuidado Zarit 1989, Modelo del Proceso del Estrés Modificado de Lazarus, Pearlin y Zarit 2002. Ellos reflejan el complejo proceso de la generación de la carga, siendo representados como modelo dinámico con muchas consecuencias potenciales y que se va adaptando en el tiempo.

Zarit es el autor más reconocido actualmente y menciona que la carga del cuidado es multidimensional, dónde todos los actores involucrados tienen algún tipo de relación con el resultado final de ella; como los factores del cuidador (edad, sexo, entre otros), los factores del paciente, y el contexto sociopolítico del cuidado. Esto hace que existan diferencias en la percepción de carga entre diferentes cuidadores, aunque tengan a cargo a un mismo paciente, determinando que algunas personas puedan sobrellevar este rol de una mejor manera y otras se vean sobrepasados (8).

Se ha demostrado que la mayoría de los cuidadores de pacientes crónicos infantiles presentan algún grado de carga y de estrés, independiente de la patología del niño. La mayoría de los estudios que miden la carga del cuidado se enfocan en pacientes pediátricos con enfermedades específicas y no relacionan el concepto de carga con el de NANEAS. Sin embargo, si señalan que los cuidadores de pacientes crónicos infantiles muestran mayor carga y mayor estrés que los padres de niños sanos.

Los estudios epidemiológicos más grandes corresponden a la Encuesta Nacional de Niños con Necesidades Especiales de Estados Unidos. En ella no se mide la carga del cuidador como se hace regularmente a través de las diferentes escalas que miden el fenómeno, como la de ZARIT. Más bien utilizan el concepto de "carga asistencial familiar" evaluada mediante las horas semanales dedicadas a la coordinación del cuidado y la atención del hogar, la carga financiera del gasto de bolsillo, cese de la actividad laboral y la necesidad de ingresos adicionales para gastos médicos (3).

Una de las dificultades que implican estos estudios, se relaciona con la heterogeneidad en la significación tanto del concepto de NANEAS como del concepto de carga, utilizando diferentes instrumentos de identificación en cada medición, lo que dificulta la comparación entre estos grandes estudios.

Actualmente existen muchos instrumentos para medir tanto la carga objetiva como subjetiva. El más ampliamente utilizado es la escala de sobrecarga del cuidador de Zarit (carga subjetiva), validada en Chile en versión abreviada y extensa. Hasta ahora solamente ha sido validada para uso en cuidadores de pacientes adultos, lo que podría presentar una limitación de su uso solamente para esa población específica. A pesar de esto es el instrumento que se promueve en el programa nacional de salud de la infancia del MINSAL, para evaluar carga en cuidadores de NANEAS.

La escala de Zarit, usada en pequeñas muestras de pacientes crónicos infantiles, ha demostrado que los padres de estos niños sí tienen un nivel de carga del cuidado. Uno de las primeras investigaciones formales en cuidadores específicos de NANEAS fue de la Sociedad Japonesa de Pediatría, publicado en 2014, que estudió carga del cuidado con la escala de Zarit. Se demostró que solamente 30,8% de los cuidadores no presentaba carga; 33,8% carga media y 35,2%, un nivel alto (9).

Desde hace pocos años en Chile se ha comenzado a estudiar el fenómeno de la carga del cuidado en pequeños grupos de cuidadores de NANEAS, iniciando el año 2013 como parte de una experiencia local con 36 cuidadores del grupo NANEAS del Hospital San Martín de Quillota que evidenció que los cuidadores presentaban carga intensa en 42%; media, en 25% y solo 33% no presentaba alteraciones en la carga (10). Un nuevo estudio publicado el año 2017 con una muestra mayor de 139 cuidadores demostró que la distribución de la carga en los cuidadores fue: intensa, 38,13%; ligera, 19,42% y sin carga, 42,45% (8).

Además de estudiar la prevalencia del concepto de carga se ha estudiado los posibles factores que intervendrían en su aparición. Esto cobra real importancia cuando se desea dar respuesta efectiva a sus consecuencias y así poder contribuir a mejorar la salud del cuidador y, por supuesto, del paciente. A lo largo del tiempo son variados los factores estudiados, se debe recordar que la carga del cuidador es un proceso multifactorial y, por eso, en algunos estudios podemos encontrar correlación positiva y en otros negativa para el mismo factor. Sin embargo, es posible realizar cierta generalización de estos factores, aunque estas investigaciones se basan principalmente en estudiar el fenómeno de la carga en cuidadores de pacientes adultos y niños con patologías específicas, lo que difiere bastante de la realidad actual de los NANEAS.

Con frecuencia, hay correlación positiva con la carga: la dependencia funcional del paciente, responsabilidad en la gestión de los tratamientos, intensidad del dolor, síntomas depresivos y ansiosos, tiempo de ocio del cuidador (8).

Referente a los factores que no tendrían algún tipo de correlación con el nivel de carga se encuentran: la duración y gravedad de la enfermedad, la edad del cuidador y el diagnóstico, ya que en general todos los pacientes con enfermedades crónicas, independiente de su patología, presentan mayor carga, en general, esto podría significar que los NANEAS, pese a ser un grupo muy heterogéneo, podrían presentar resultados similares a los pacientes crónicos (8).

Actualmente no existen estudios de causalidad que verifiquen que factores producen o no la carga del cuidado en NANEAS. Solamente existen estudios descriptivos de asociación de factores. Estos estudios aún no están masificados por lo que la literatura actual recién está dando sus primeros resultados.

Yotani relaciona NANEAS y carga del cuidado. Estudió la correlación separando los NANEAS en menores y mayores de 15 años. El grupo más joven presentó correlación positiva con tener hermanos mayores, los servicios de transporte y servicios de limpieza. En el grupo de mayor edad se relacionó positivamente con uso de ventilación mecánica domiciliaria con traqueotomía, servicios de transporte, servicio de día en casa y servicios de baño, y una correlación negativa al tener hermanos menores. Estos

resultados implican que las circunstancias familiares de NANEAS juegan un rol importante en la carga (9).

En Chile, en 2017, se presentó el primer estudio que buscaba asociar factores a la carga del cuidado en 139 cuidadores de un programa regional de NANEAS. Se encontró relación inversa al número de hospitalizaciones en el último año (a mayor número de hospitalizaciones, menor carga) y que el requerimiento de multiterapia (definido como uso de terapia de kinesiología, fonoaudiología, terapia ocupacional o psicopedagogía por al menos 3 veces a la semana), se reflejaría en un menor valor de carga (8).

Identificar y medir la carga del cuidado junto a establecer sus factores causales, es solo el principio de las estrategias que debemos plantearnos a futuro en los cuidadores. También debemos considerar que hacer con esta información. Es aquí donde se plantean las posibles estrategias de intervención hacia este fenómeno multinivel, donde se debería enfocar la resolución activa de problemas vistos desde varias esferas, tanto la emocional como la socioeconómica, impulsadas no solo al cuidador sino a todo el núcleo familia, para permitirles abordar las situaciones complejas con un enfrentamiento más efectivo.

Los cuidadores no responden de la misma manera a toda la gama de factores que influyen en la carga del cuidado. Esto depende de la variabilidad biopsicosocial en que están inmersos, por lo que la detección de una carga alterada debiese ir acompañada de la detección del factor que mayormente produce esta alteración (8).

Una reciente revisión Cochrane determinó que la terapia psicológica, incluyendo intervenciones en niños y padres, pudiesen beneficiar a los padres con hijos con enfermedades crónicas, especialmente en pacientes con cáncer y diabetes (8).

Estos estudios evidencian la necesidad de continuar con investigaciones en esta área, con estudios longitudinales que puedan verificar estas posibles relaciones causales, para poder entregarles a los pacientes y sus familias intervenciones específicas que puedan contribuir a mejorar su estado de salud, por lo que aún queda mucho trabajo por hacer.

La complejidad del cuidado de NANEAS ya es vivenciada por el equipo de salud, quienes constantemente nos estamos capacitando para mejorar su calidad de vida, intentando así dar soluciones a los nuevos desafíos a los que nos vemos enfrentados día a día. Sin embargo, esta tarea no es solo nuestra, ya que el paciente al cruzar la puerta del ambiente profesional debe seguir manteniendo su correcto estado de salud, y para eso entregamos nuestro relevo a sus cuidadores. Ellos son el pilar fundamental del manejo de nuestro paciente, ya que es el hogar donde realmente pasan la mayor cantidad de tiempo de sus vidas. Contribuir al bienestar de estas cuidadoras debe convertirse en

un objetivo fundamental de todo equipo. Para esto debemos replantearnos a los NANEAS como un binomio NANEAS-Familia, convirtiéndose así en nuestra nueva unidad a tratar, dando atención integral e individualizada, cubriendo los aspectos físicos, psicológicos sociales y espirituales y, al estar en contacto con los cuidadores, no solamente debemos capacitarlos en el manejo de equipos complejos o integrarlos como ente activo en la toma de decisiones, sino que también preocuparnos constantemente de su adecuado estado de salud.

BIBLIOGRAFÍA

1. Urrea Araya, J. El concepto de niños y adolescentes con necesidades especiales en salud (NANEAS). Tesis para optar al grado de Magíster en Salud Pública. Universidad de Chile, 2017.
2. Melissa K. Cousino, Rebecca A. Hazen, Parenting Stress Among Caregivers of Children With Chronic Illness: A Systematic Review, *Journal of Pediatric Psychology*, Volume 38, Issue 8, September 2013, Pages 809–828
3. Child and Adolescent Health Measurement Initiative. 2016 National Survey of Children's Health. Data Resource Center for Child and Adolescent Health supported by the U.S. Department of Health and Human Services, Health Resources and Services Administration (HRSA), Maternal and Child Health Bureau (MCHB) [Internet]. [Consultado el 07/02/2020]. Disponible en www.childhealthdata.org
4. Kuo DZ, Cohen E, Agrawal R, Berry JG, Casey PH. A national profile of caregiver challenges among more medically complex children with special health care needs. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*. 2011 Nov;165(11):1020-1026
5. American Academy of Family Physicians (AAFP) American Academy of Pediatrics (AAP) American College of Physicians (ACP) American Osteopathic Association (AOA). Joint principles of the patient –centered medical home 2007. [Consultado el 10/04/2019]. Disponible en: www.medicalhomeinfo.org/Joint%20Statement.pdf
6. Karen A. Kuhlthau, PhD; Sheila Bloom, MS; Jeanne Van Cleave, et al. Evidence for Family-Centered Care for Children With Special Health Care Needs: A Systematic Review. *Academic Pediatrics*, Volume 11, Issue 2, 136 - 143.
7. Akobirshoev, I., Parish, S., Mitra, M. et al. *Matern Child Health J* (2019) 23: 1500.
8. Urrea Venegas, J. Factores que se asocian a la carga del cuidado en cuidadores primarios informales de niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud (NANEAS), Tesis para optar al grado de Magíster en Salud Pública. Universidad de Chile, 2017.
9. Yotani, N., Ishiguro, A., Sakai, H., Ohfuji, S., Fukushima, W. and Hirota, Y. (2014), Factor-associated caregiver burden in medically complex patients with special health-care needs. *Pediatrics International*, 56: 742–747.
10. Urrea Venegas, J. Descriptive correlational study load primary stress in informal caregivers of children with special care needs (CSCN), Plenary: World Congress of Mental Health, Buenos Aires, Argentina, 2013.

Capítulo 5

ÉTICA Y NANEAS

María Eugenia Ávalos Anguita

Al trabajar en el seguimiento de NANEAS, frente a decisiones que deberemos tomar, surgirán muchas dudas del punto de vista ético. Es por eso que se hace deseable que todos los profesionales que participan tengan conocimiento de esta disciplina.

La Bioética, puede definirse como *"el estudio sistemático de la conducta humana en el ámbito de las ciencias de la vida y del cuidado de la salud, examinada a la luz de los valores y de los principios morales"* (Encyclopedia of Bioethics). Actualmente, se podría considerar como una herramienta con la que podemos deliberar frente a las cuestiones planteadas por el progreso biomédico, a la aplicación de tecnología en distintos escenarios relacionados con la salud de los pacientes y de la relación médico-paciente.

Los principios de la Bioética son cuatro según Tom L. Beauchamp y James F. Childress:

1. Autonomía
2. No Maleficencia
3. Beneficencia
4. Justicia

Analizaremos cada uno de ellos brevemente.

Autonomía está definida como la posibilidad de cada persona de elegir y decidir hacer según un plan autoescogido. Respetar la autonomía de una persona es reconocer el derecho a mantener puntos de vista, a hacer elecciones y a realizar acciones basadas en valores y creencias personales. El respeto por la autonomía del paciente obliga a los profesionales a informar asegurando la comprensión de dicha información y a potenciar la participación del paciente en la toma de decisiones. Beauchamp y Childress dan algunas reglas para tratar las personas de manera autónoma:

1. «Di la verdad».
2. «Respetar la privacidad de otros».
3. «Protege la confidencialidad de la información».
4. «Obtén consentimiento para las intervenciones a pacientes».

5. «Cuando te lo pidan, ayuda a otros a tomar decisiones importantes».¹

No maleficencia, este principio hace referencia a la obligación de no hacer daño intencionalmente.

Beauchamp y Childress frente al concepto de no dañar, se concentran en los daños físicos, incluyendo el dolor, la discapacidad y la muerte. Dan particular importancia a acciones que causan o que permiten la muerte o el riesgo de muerte.

En un concepto más amplio, holístico, se debe dar importancia a la prevención de ocasionar daños mentales, psicológicos y a generar limitaciones para lograr la satisfacción de otros intereses. Como reglas para respetar este principio, tenemos:

1. «No mate».
2. «No cause dolor o sufrimiento a otros».
3. «No incapacite a otros».
4. «No ofenda a otros».
5. «No prive a otros de aquello que aprecian en la vida».¹

Beneficencia, para muchos la no-maleficencia y la beneficencia son casi lo mismo y se confunden. Pero una forma didáctica de distinguirlos es que el concepto de no-maleficencia consiste en no causar daño a otros, la beneficencia consiste en prevenir el daño, eliminar el daño o hacer el bien a otros. En otras palabras, mientras que la no-maleficencia implica la ausencia de acción, o dejar de hacer; la beneficencia incluye siempre la acción.

Para Beauchamp y Childress, antes de iniciar un tratamiento a un paciente, siempre se debe realizar un balance entre los riesgos y beneficios. Se trataría de una obligación en la práctica médica y no sólo una invitación a la acción.

Si al practicar la Beneficencia, no se toma en cuenta la opinión del paciente se incurre en paternalismo. Esto último, en la actualidad, no es una práctica saludable para la relación médico-paciente en la gran mayoría de los casos.

Justicia. Clásicamente se alude a Ulpiano que dice que la justicia consiste en «dar a cada uno lo suyo». Beauchamp y Childress entienden que la justicia es el tratamiento equitativo y apropiado en relación a lo que cada persona es y debe recibir.

Con el avance de la ciencia se han generado desigualdades en el acceso al cuidado de la salud por un incremento de los costos de estos cuidados, ocasionando el debate sobre la justicia social.

¹ VERITAS, Nº 22 (Marzo 2010) 121-157; ISSN 0717-4675 Recibido: 3/Diciembre/2009 - Aceptado: 28/Enero/2010 "Los principios de la bioética y el surgimiento de una bioética intercultural", JUAN CARLOS SIURANA APARISI, Universidad de Valencia (España), juan.c.siurana@uv.es

El término relevante es el de *justicia distributiva* que, según estos autores, se refiere a una distribución imparcial, equitativa y apropiada en la sociedad, la que estaría determinada por normas justificadas que incluyen las políticas con que se asignan beneficios diversos, tales como propiedad, recursos, privilegios y oportunidades. Las instituciones implicadas en este sistema son públicas y privadas, incluyendo al Gobierno y al sistema sanitario. En condiciones de escasez y competición, claramente aumentan los problemas de justicia distributiva como es el caso de los países latinoamericanos como el nuestro. Los principios bioéticos serán interpretados en forma diferente según sea la religión, etnia e idiosincrasia del paciente, por lo que se hace necesario averiguar cuáles son las expectativas que tiene cada cual, respecto a la intervención médica que se realizará.

En el artículo que se adjunta como material complementario, aparecido en la revista: VERITAS, N° 22 (marzo 2010) "Los principios de la bioética y el surgimiento de una bioética intercultural", del autor JUAN CARLOS SIURANA APARISI de la Universidad de Valencia (España); se analizan ampliamente estos conceptos y serán de gran ayuda frente al aumento de la población de inmigrantes en nuestro país en la última década.

PROBLEMAS ÉTICOS Y SITUACIONES ESPECIALES A CONSIDERAR EN LA ATENCIÓN DE NANEAS

En la relación que se establece entre la familia de un paciente NANEAS se hace necesario tener habilidades de la comunicación de la verdad. Deberá darse en forma clara y amable de modo que la información sea entregada en forma clara, con empatía y compasión.

A continuación, comparto el capítulo del libro: *Pediatría para "NANEAS"*. 2009. De mi autoría, con N. A. Vargas. Editor. Aguirre Impresores Ltda. Santiago de Chile. Mayo 2009.

CONVERSANDO LAS MALAS NOTICIAS

Es una realidad que, si la relación que se da entre el médico y su paciente es satisfactoria, será de gran influencia en la salud del paciente. Así, también aquel médico que tenga relaciones satisfactorias con sus pacientes disfrutará notablemente de su trabajo. Es por eso que como profesionales del área de la salud, comunicar malas noticias es una de las más difíciles situaciones por las que nos toca transitar.

Por otro lado, la poca preparación para realizar esta acción genera gran ansiedad y muchas veces es el origen de conflictos entre la familia y el profesional que comunica; así como también entre el equipo médico tratante y el paciente.

Es necesario, en estos casos, que la información entregada sea conocida por el equipo y que no se den informaciones contradictorias al paciente, ya que esto genera confusión y deteriora la relación con él.

¿POR QUÉ NOS PREOCUPA Y NOS ANGUSTIA EL CÓMO DAR MALAS NOTICIAS?

Porque no tenemos adecuada formación en el área de la comunicación. Al menos hasta hace algunos años no estaba incluido en la malla curricular del pregrado la entrega de técnicas de la comunicación. La mayoría de las escuelas de medicina contemplaba la relación salud-enfermedad desde la óptica biológica, desatendiendo la entrega de estas herramientas a los alumnos.

La formación médica, tradicionalmente, ha dado énfasis al proceso de curar y de reducir el dolor. Entregar esta información al paciente o a su familia pudiera provocarlo. El dolor, en este proceso, lo experimenta también el comunicador. Estas serían las dimensiones básicas existentes tras el hecho de ocultar la información en una actitud claramente paternalista, basada –aparentemente– en el principio de beneficencia, que en la actualidad es reprochable y fútil.

Hoy en día, gracias a Internet, podemos encontrar numeroso material de consulta para este tema, la mayoría basado en la experiencia del autor, que puede servir como guía de referencia para transmitir las malas noticias. Pareciera que este aspecto en la relación médico-paciente rebasa el campo de nuestra profesión. Muchas veces esta tarea es delegada a aquellos calificados como *“humanistas”* o, en el peor de los casos, a quienes se definen *“sin escrúpulos”* que separan los hechos en dos campos; lo técnico científico y, en otro, lo humano.

Se debe recordar que la relación médico-paciente se caracteriza por ser una vivencia en las que están presentes cualidades subjetivas; como son el cuidado, el respeto y la compasión.

Existe la creencia que se debe mantener el rol “profesional” y se teme tomar el rol de “persona que acompaña a otra que se ha enterado de alguna mala noticia”. La verdad es que se trataría de fusionar ambos roles en forma simultánea, lo que no es fácil. Mucho dependerá de nuestras propias habilidades comunicacionales; ya que en nuestra formación recibimos muy poca o nula instrucción para hacerlo adecuadamente.

Sin embargo, no debe confundirse la entrega de la verdad como el enunciar toda la información existente, ya que puede resultar en una apertura total y cruel. Es fundamental entregar esta información

en un clima tal que permita al receptor decirnos cómo se siente y piensa. No se debe olvidar que comunicar la verdad en medicina constituye un hecho ético; así como determina un juicio clínico. El paciente tiene derecho a recibir la información sobre lo que le acontece, así como el médico el deber de entregar dicha información de manera clara y oportuna, de acuerdo a la capacidad del paciente, del estado emocional e interés en lo que se refiere a qué tanto quiere saber.

Este artículo, fruto de la reflexión desde la lectura y la vivencia personal, tiene como objetivo entregar algunas pautas que pueden ser de utilidad para la realización de esta tarea.

Para lograr un orden más didáctico estableceremos algunos puntos claves para la adecuada interpretación de la información que aquí se entrega.

Los distintos componentes de este proceso serán entonces:

- El emisor
- El mensaje
- El receptor.

Como emisor entenderemos a aquel encargado de entregar la información, en este caso algún miembro del equipo médico, que en nuestro medio generalmente corresponde al médico.

El mensaje será la noticia, el grado de "maldad" será definido por la distancia que separa las expectativas de futuro de la realidad de la situación y el receptor será el que recibe la noticia, o sea el paciente o su familia.

¿QUÉ ENTENDEREMOS POR MALA NOTICIA?

Es difícil buscar una definición que involucre todas las dimensiones y situaciones que puedan contenerse en una mala noticia, pero, en general, entenderemos con este término a cualquier información que influya en forma negativa en la imagen que tiene el paciente, o su familia, respecto al futuro.

El impacto que esto tenga dependerá del tipo de información que se entregue. Será diferente si se trata del resultado de un examen, un diagnóstico terminal, la información de la existencia de malformaciones en el hijo que se espera, la muerte de un familiar que ha sido traído a la sala de urgencias, aquellas dadas en el ámbito oncológico como son la comunicación de una recidiva, la entrada en fase de cuidados paliativos o la comunicación del fallecimiento de algún otro paciente conocido como un

compañero de vivencias en la terapia. Así, también será una mala noticia la entrega de un diagnóstico que signifique una condición que genere necesidades especiales en la atención de salud.

¿QUÉ OCURRE EN EL EMISOR, EL PROFESIONAL QUE DA LA NOTICIA?

Ya enunciamos que en el que se encarga de revelar la información concurren una mezcla de emociones.

Angustia de no sentirse preparado y la incertidumbre de que tal vez se esté ocasionando un dolor que se añadirá a la patología propiamente tal. Incertidumbre también respecto a la reacción que causará esta noticia en el receptor, el temor a enfrentar nuevas demandas como son la intervención en crisis, apoyo psico-emocional, solicitud de protección, entre otras.

Temor también a una evaluación negativa que deteriore la relación médico-paciente establecida hasta ese momento, a la dificultad para resolver una respuesta emocional determinada en el receptor, etc. Otro temor experimentado por el profesional que da la mala noticia es el que en la actualidad no se tiene la certeza de que la información entregada sea la real, ya que los avances médicos pueden hacer que sea inexacta. Entonces se estará ocasionando un dolor innecesario al paciente.

Es frecuente experimentar miedo a expresar emociones ya que, en especial los médicos, hemos recibido un entrenamiento para permanecer en calma para poder pensar clara y lógicamente. Se considera que la expresión de enojo o tristeza es "poco profesional" y debilita nuestra imagen frente al paciente.

Sensación de fracaso, ya que dar una mala noticia significa una incapacidad de solucionar determinado problema en salud; hecho para el cual no hemos sido preparados ya que se nos ha inculcado la función de curar ante todo.

No se trata de una tarea placentera en absoluto. No se desea quitarle la esperanza al paciente. Se habla entonces de la "*verdad soportable*", para lograrlo se deberá hacer hincapié en la importancia de las cualidades del profesional en lo que respecta a su calidad de persona, o sea su prudencia, su criterio, raciocinio bioético y su calidad humana.

Cuando se ha establecido una relación médico-paciente (familia) adecuada, es casi imposible no vincularse con las emociones que nos genera dar malas noticias. Esto ocurre con frecuencia en nuestro desempeño como pediatras ya que hemos sido testigos de cómo ese niño crece y se desarrolla. Muchas veces habremos sido receptores de noticias íntimas que involucran a la familia entera. Es entonces cuando dudamos en lo adecuado de mantener o no distancia, Esto por la creencia de que si el paciente nos visualiza "débiles" perderemos la capacidad de ser un apoyo real para él. La experiencia me ha hecho ver que cuando un paciente observa emociones en el médico se siente más cercano y percibe este hecho como algo positivo, haciéndolo sentir más acompañado. Pareciera ser que este hecho les da "permiso" para exteriorizar también sus emociones y dar salida a la pena que genera la noticia. Es en la comunicación llamada paraverbal donde se escapan las intenciones reales del comunicador. Los mensajes no verbales son más creíbles por su espontaneidad.

Los receptores de malas noticias difícilmente olvidarán la forma como recibieron la información. Es así como se hace tremendamente importante que los profesionales involucrados en este proceso reciban formación y entrenamiento en adquirir habilidades para desarrollar una comunicación eficiente de las malas noticias.

¿QUÉ OCURRE EN EL PACIENTE, RECEPTOR DE LA INFORMACIÓN?

Es muy difícil hacer una estimación de la magnitud en la que influirá una noticia en el paciente. El impacto dependerá de muchos factores. Entre ellos deberá considerarse cuanto sabe de la propia enfermedad, las características culturales del paciente, cuál es su percepción frente a la muerte y qué tanto efectivamente quiere saber de su enfermedad.

En este punto se hace necesario explorar el deseo que tiene el paciente de recibir información. Para ello muchas veces se deberá contar con la capacidad que tenga el profesional de percibir "claves" en la comunicación no verbal que se establezca con el paciente ya que muchas veces estas son muy sutiles. Se debe tener en cuenta que muchas veces el hecho de permanecer callado, no necesariamente significa que no quiere ser informado.

Puede ocurrir que un paciente exprese claramente su deseo de no ser informado. En ese caso se le debe dar también la seguridad de que, si en determinado momento cambiara de opinión, se le ofrecerán nuevas oportunidades para que el proceso se desarrolle.

Una vez entregada la información, se deberá tener en consideración que existen etapas por las que deberá transitar necesariamente el paciente. Estas etapas son conocidas como aquellas que conforman el proceso de duelo.

En una primera etapa, llamada aflicción aguda; existirá *incredulidad* en la que manifestará que "está viviendo un sueño, y que no está ocurriendo". Habrá manifestaciones de *negación o anulación psíquica* del hecho. Muchas veces se les oirá decir que nunca fueron informados o se les verá ansiosos de buscar otra opinión que les signifique una cura milagrosa. Este es un mecanismo necesario defensivo frente a situaciones que sobrepasan nuestras capacidades de respuesta y tolerancia al dolor.

Experimentará episodios de *confusión y oleadas de angustia aguda* en la que presentará *síntomas físicos*, como precordialgia y taquicardia.

Cuando el paciente se encuentra en esta etapa deberemos ser capaces de reconocerla y recordar que esto le impedirá retener la información entregada. Será necesario entonces repetir la información cuantas veces sea necesario.

En la medida que los síntomas físicos se debilitan, el paciente comienza a tomar conciencia de lo que le ocurre y entra en la segunda etapa. Esta se caracteriza por un desorden emocional en la que existe con frecuencia la sensación de perder la cordura, la persona dice sentirse peor ya que comienza a experimentar mucho dolor, que se manifiesta, en los casos de muerte, en una incomodidad por la separación del ser querido. Muchas veces experimentan sentimientos de rabia y culpa por la responsabilidad que imaginan tener frente al hecho que les ha sido informado.

Le sigue una etapa de aislamiento en la que generalmente se vivencia un nuevo episodio de tristeza. Cuando no se tiene en cuenta este hecho suele hacerse el diagnóstico de un cuadro depresivo aislado, ya que esta etapa suele estar presente en un período de tiempo cercano al año de dada la información. El paciente suele aislarse y establecer un "repaso obsesivo" de los hechos acontecidos. Ante el hecho de experimentar tanto dolor, puede presentar sentimientos de incredulidad de sus propias capacidades de sobreponerse, por lo que suele presentar episodios en los que se cuestiona y en los que parece distraído y distante. Con frecuencia sentirá mucho sueño, lo que puede ser interpretado por los demás como una necesidad de evasión de la realidad, siendo realmente una respuesta fisiológica frente al hecho de haber estado expuesto a varios meses de estrés.

La cuarta etapa del duelo consiste en la cicatrización, en la que ocurre una aceptación intelectual de la nueva situación. Se busca un significado a lo acontecido y se asumen nuevos roles, tomando nuevamente el control de su vida. De esta forma se cierra el ciclo del duelo.

Es muy cierto que no existe una "receta" que nos ayude para dar malas noticias, pero hay algunas pautas que me parece, pueden ser de utilidad.

El modelo descrito por Buckman y colaboradores, de seis pasos parece ser bastante útil para nuestro desempeño, que pasaremos a detallar como sigue:

1. Preparándose para empezar:

- Hay que prepararse para poder prestar la mayor atención posible durante el encuentro. Será importante asegurarse de no ser interrumpido por lo que se aconseja apagar celulares o beepers.
- Si es posible se debe hacer en un lugar privado. Se debe evitar dar información en un pasillo y de preferencia no hacerlo de pie.
- Si en la habitación existe un grupo de personas será el paciente o algunos de los padres, cuando se trate de un niño, quien decida quienes deberán participar en la conversación.
- La actitud del profesional debe ser siempre amable y cortés para que el paciente se sienta valorado y respetado.

2. Darse tiempo para averiguar cuánto sabe el paciente:

- Se debe obtener cuál es su impresión que tiene de la gravedad de la situación médica.
- Cuánto es lo que ha comprendido de la información entregada anteriormente.
- En qué etapa del duelo está.
- Cuáles son las características personales, culturales del paciente.
- Se debe prestar mucha atención a las palabras que emplea, así como a su lenguaje no verbal. Esto con el fin de lograr identificar el contenido emocional de las palabras, y saber que temas el paciente no quiere hablar.

3. Lograr identificar qué y cuanto quiere saber el paciente.

- Existe generalmente una discordancia entre lo que el médico quiere informar y lo que el paciente quiere saber.

- Se debe preguntar dirigidamente lo que el paciente desea saber. Si expresa su deseo de no ser informado de algún tema en particular, debe dejarse claro que esa posibilidad estará disponible si cambia de parecer.

4. Compartiendo la información.

- Cuando el paciente ha dado su beneplácito indicando que quiere saber toda la información disponible, se hará según su voluntad. Así también si su deseo es no saber algunos detalles de su enfermedad, se deberá establecer una estrategia para lograr su deseo.
- Se aconseja dar información de a poco, siempre asegurándose que la comprenda. Para ello debe usarse un lenguaje adecuado, evitando términos médicos.
- Se debe chequear mediante preguntas, si el paciente comprendió y si tiene dudas. Es útil pedirle que repita lo que se le informó, usando sus propias palabras.
- Se le debe dar la instrucción de que puede interrumpir en cualquier momento, para aclarar dudas o si desea seguir la conversación en otro momento.

5. Respondiendo a las reacciones del paciente:

- El éxito de nuestra gestión estará dado por la reacción del paciente y nuestra respuesta a ellas.
- Para esto se debe tener en cuenta que existen muy diferentes reacciones.

Es útil considerar algunos puntos básicos:

- ¿La reacción es "socialmente aceptable"? Por ejemplo: si el paciente o familiar llora, esto se considera como apropiado y esperado, pero si reacciona en forma violenta o rompe objetos, se deberá mantener la calma y, en forma firme, solicitarle que se comporte. Si no es posible se deberá solicitar ayuda.
- ¿Esta reacción está ayudando a sobrellevar el problema y aliviarlo?
- ¿Es modificable esta reacción? En caso de ser una reacción que esté empeorando el problema, ¿Qué nuevas intervenciones pudo hacer para modificarla y ayudarlo? En este punto es importante aclarar si el paciente está consciente que con esa reacción está empeorando su situación, o si el paciente tiene interés en cambiarla, o si existen instancias de negociación. De no ser posible cualquiera de estos puntos, se deberá acompañar al paciente, ya que no se podrá modificar dicha reacción.

6. Cómo seguir de aquí en adelante:

El paciente puede sentirse abatido con la noticia, será deber del profesional aclarar su confusión y darle alternativas para planificar juntos futuras intervenciones. En este punto son fundamentales las habilidades del profesional para entregar soluciones y pasos a seguir. Se deberá ofrecer una perspectiva positiva, para que se sienta acompañado y apoyado.

Frente a esta propuesta se debe tener en cuenta que.

- Se debe aceptar las opiniones y distintos puntos de vista de la familia.
- Ser reservado frente a información comprometedora.
- Reducir al máximo la incertidumbre respecto a la información entregada.
- Explicar en un lenguaje claro, que sea familiar al paciente, de modo de facilitar la comprensión de la información entregada, y que por lo tanto pueda recordar.
- Desarrollar un plan a seguir en conjunto.
- Aclarar los pasos a seguir, tanto en lo esperable y la contingencia, los casos de eventos diferentes a los presupuestados.
- Hacer un resumen de la conversación y aclarar todas las dudas.

Es cierto que dar malas noticias es siempre un desafío, pero al poder realizarlo en buena forma, será de gran satisfacción para el profesional encargado de hacerlo.

Mantener una conducta respetuosa en la que se conjuguen el profesionalismo y la caridad es un desafío para el ejercicio de nuestra profesión.

Para disminuir el temor a enfrentar esta tarea es útil tener normativas o pautas, como la propuesta por Buckman, pero deberán ser adaptadas a nuestra realidad y no aseguran que se llegue a buen puerto con ellas. Mucho dependerá de nuestras propias capacidades comunicacionales y personales.

Es necesaria, entonces, la formación y capacitación de los profesionales de la salud en técnicas comunicacionales; así como, en la discusión bioética que asegure un buen desempeño, ofreciendo al paciente la posibilidad de ejercer su derecho de conocer la información y decidir lo mejor para él o su familiar, en un marco de confianza y calidez. No es imprescindible tener un lugar físico adecuado, sino que lograr un ambiente de calidez y dar la contención que amerita la noticia que estamos dando. La experiencia indica que el receptor de la noticia no recordará tanto el lugar donde recibió la noticia, sino que será muy relevante para él (ella) la **forma** en que se le entregó la información."

PROPORCIONALIDAD TERAPÉUTICA.

La relación médico-paciente y en el caso de pacientes pediátricos, la relación médico-familia; se hace especialmente compleja a la hora de determinar una proporcionalidad terapéutica, antiguamente llamada limitación de esfuerzo terapéutico.

Este concepto está asociado a pacientes que se encuentran en etapas al final de la vida, pero en el caso de NANEAS es difícil determinar si se está en esa situación. Es muy frecuente que pacientes con gran limitación para realizar sus actividades de la vida diaria, o aquellos portadores de genopatías complejas; sean catalogados como enfermos terminales. Aquellos que llevamos muchos años tratando a este grupo de pacientes, sabemos que muchas veces tienen una sobrevida que sobrepasa todo estudio estadístico. La razón probable es que estos pacientes son objeto de cariñosos y constantes cuidados.

En el seguimiento de NANEAS se instalan muy frecuentemente dilemas que requieren de análisis ético, ya que constantemente se deben evaluar los beneficios y los riesgos de determinados tratamientos en un paciente que muchas veces ya se encuentra con una calidad de vida disminuida. Esto, asociado generalmente a una familia que no pierde la esperanza de que su hijo logre recuperar parte de las capacidades perdidas, al realizar un tratamiento nuevo que acaban de investigar en el internet.

Se debe recordar que la relación médico-paciente es asimétrica, por un lado, está el equipo médico que cuenta con la información y por otro la familia, que muchas veces carece de ella. La experiencia previa que haya tenido con equipos de salud, será determinante para la reacción que tendrá la familia y el paciente.

La prudencia es una virtud que el médico encargado del seguimiento de NANEAS debe desarrollar. Es fundamental establecer una conversación orientada a confluir las necesidades de un equipo que desea ayudar y el grupo familiar que necesita de esa ayuda; teniendo siempre el claro que el objetivo final es el bienestar del paciente NANEAS.

Es deseable que se realice un análisis con todo el equipo involucrado en el seguimiento del paciente, ya que esto podrá garantizar una mirada más integral del caso. Este análisis debe considerar como se afectarán los principios éticos frente a la decisión de realizar dicho tratamiento o no realizarlo, tomando en cuenta las acciones intermedias utilizando el Método Deliberativo para la resolución de dilemas éticos. Una vez realizado dicho análisis, se debe tener una conversación en la que debe participar el

médico tratante y algún miembro del equipo que sea cercano al paciente; e informar a la familia y al NANEAS.

Siempre la mejor decisión será aquella que deje conforme a la familia y que se toma en conjunto con ella. Se deberán tomar en cuenta aquellos aspectos que garanticen la satisfacción de actividades altamente valoradas por el grupo familiar. Generalmente coincide con una acción intermedia, en la que se optimizan las intervenciones orientadas a proporcionar confort y evitar el deterioro de las capacidades del NANEAS.

Frente a este hecho es que paso a citar al connotado bioeticista chileno, neuropediatra, Dr. Fernando Novoa:

"La medicina está al servicio de la humanidad y por lo tanto el médico en todos sus actos buscará el bien de su paciente. La limitación de los tratamientos en ciertas circunstancias, se inscribe dentro de este objetivo. Un aspecto esencial en esta decisión es la seguridad en el diagnóstico y en el pronóstico. Cuando existen dudas en algunos de estos aspectos es necesario optar por la mantención de los tratamientos hasta que estas dudas sean dilucidadas. Las decisiones en estas dolorosas circunstancias deben realizarse en el marco de una muy buena relación entre el médico, el paciente y su familia."

(Ética y medicina, Fernando Novoa S., capítulo Limitación de los tratamientos, Colegio Médico. Consejo Regional Valparaíso, noviembre 2016.)

DESGASTE PROFESIONAL.

En el desarrollo del cuidado de los NANEAS se establecen equipos idealmente conformados profesionales que se especialicen en las diferentes áreas relacionadas con los cuidados el paciente. Es así que se deben abarcar las áreas biológicas, psicológica y del desarrollo social.

En el establecimiento de este equipo surge naturalmente como líder el "médico de cabecera" quien deberá asumir tareas que le son intransferibles y deberá establecer una dinámica coordinada para lograr un equipo eficiente.

En esta búsqueda se pueden establecer conductas perversas de sobre exigencia para lograr realizar un cuidado adecuado y oportuno; orientado en satisfacer las múltiples necesidades del paciente NANEAS. Estas conductas suelen afectar en distinta forma a los miembros de este equipo, forma que estará dada por la personalidad de cada uno.

Generalmente los equipos de salud están conformados por personas que tienen gran capacidad de compasión y empatía. Esta condición hace que sus miembros se comprometan muchas veces más allá

de los límites dados por su profesión, realizando actividades que comprometen su integridad psicológica. Cuando esto ocurre se está frente a una situación de desgaste profesional o Burn Out.

Es imprescindible que se establezcan actividades que fortalezcan la confianza entre los miembros del equipo de modo de poder delegar las funciones que pueden serlo. Organizar una suerte de rotativa en aquellas actividades que hayan demostrado ser complejas en el manejo de las emociones y monitorizar el nivel de estrés al que estén sometidos los integrantes del equipo de modo de adelantarse a la presentación del desgaste profesional.

Se deben programar actividades orientadas a fortalecer capacidades requeridas para el desempeño de las distintas intervenciones a realizar con el paciente y la familia. Es así que se hace necesario realizar cursos en diferentes áreas técnicas, según sea la orientación del trabajo a realizar por el equipo (ética, cuidados paliativos, manejo de dolor, etcétera), así como para fortalecer habilidades llamadas "blandas" y también la realización de supervisión o monitorización realizada por equipos de salud mental. Estos equipos supervisores no deben contener a personas que formen parte del grupo a supervisar.

Se deben establecer "rituales de cierre", en los casos en que el paciente haya fallecido, con todos los involucrados, incluyendo a otros miembros del equipo como por ejemplo secretarias y recepcionistas que hayan tenido una relación con el paciente.

DESGASTE DEL CUIDADOR INFORMAL.

El rol de cuidador ha sido realizado en forma tradicional por mujeres. Es por ello que generalmente el miembro de la familia que lo asume es la madre, abuela o hermana del NANEAS.

Es un "trabajo" a tiempo completo que no genera recompensa económica y que muchas veces es realizado por un cuidador único. Este rol se conoce conceptualmente como "cuidador informal".

Es labor del equipo tratante, velar porque el cuidador informal mantenga actividades orientadas a cubrir sus propias necesidades. Fomentando el cumplimiento de los cuidados de su propia salud, protegiendo períodos de ocio orientados a la satisfacción de proyectos y deseos personales.

Será deseable programar actividades con las familias fomentando la delegación de tareas, de modo que se comparta el cuidado del NANEAS. Para ello se hace necesario establecer capacitaciones en

temas de cuidado y confort del paciente así como en la monitorización de signos de agravamiento de la condición del NANEAS.

Se puede programar como una actividad en el seguimiento del paciente como caso individual, con aquellos miembros del grupo familiar interesados en tomar esa tarea. Al realizar actividades grupales, se establecen redes de apoyo entre los cuidadores de NANEAS entre los que comparten información para la solución de problemas cotidianos.

Con estas dinámicas de trabajo, se establece un reconocimiento al cuidador y se le da una alta categorización entre el grupo familiar, asegurando una mayor "eficiencia en el rol", lo que incide en la prevención del desgaste.

En la programación de estas actividades la participación de todos los miembros del equipo encargado del seguimiento del grupo familiar, garantizará una mejor adherencia al programa trazado para cada caso. De esta forma se establece una relación sana y satisfactoria entre la familia, el NANEAS y el equipo tratante.

}

Capítulo 6

NUTRICIÓN EN NIÑAS, NIÑOS Y ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES DE ATENCIÓN EN SALUD

Gerardo Weisstaub
Salesa Barja Yáñez
Catalina Le Roy Olivos

Es conocido que un estado nutricional normal se asocia con mejor estado de salud y calidad de vida, hecho particularmente importante en los niños, niñas y adolescentes con necesidades especiales (NANEAS). Teniendo en cuenta la necesidad de un abordaje integral y la heterogeneidad de las necesidades y complicaciones que suelen presentar estos pacientes, es perentorio definir claramente las prioridades en su atención. (1) Debido a la alta prevalencia de trastornos nutricionales descrita en ellos, nos parece importante recomendar que un profesional en el área de nutrición forme parte del equipo interdisciplinario que trabaje coordinadamente con la familia y organizaciones comunitarias de apoyo (2).

De acuerdo con la American Dietetic Association el 40% de estos pacientes tienen riesgo nutricional y 70% presenta, al menos, un factor de riesgo que deteriora el estado nutricional. (3) En Chile, Barja S y col, luego de evaluar a niños con patología neuromuscular, detectaron que solo 4 de cada 10 tuvieron control nutricional en el semestre precedente y que un poco más de un tercio nunca fueron evaluados por un profesional del área (4). Los controles nutricionales debieran realizarse de forma sistemática, tanto en la atención de salud primaria como en el entorno hospitalario y no pueden ser olvidados, infravalorados o ignorados (5).

Los diversos factores de riesgo nutricional presentes en los NANEAS son responsables de la malnutrición, ya sea por déficit o por exceso, asociada a otros trastornos metabólicos que suelen padecer por su enfermedad de base. Es frecuente detectar que tienen problemas para alimentarse (ej.: dificultades para masticar, cortar alimentos, trastornos de ~~85~~ deglución),

aumento de requerimientos de algunos nutrientes, medicamentos que interfieren en la absorción o metabolismo de algunos nutrientes, alteraciones en la función gastrointestinal, trastornos de la conducta alimentaria, discapacidad para moverse y hacer ejercicio (2).

Se entiende entonces que sea prioritario conocer el estado nutricional de los NANEAS para detectar aquellos que, por diversas causas, presentan riesgo de desnutrirse o de desarrollar obesidad. Salvaguardar un estado nutricional lo más cercano a la normalidad posible (de acuerdo a su edad, sexo, características particulares de su composición corporal y patología de base) favorecerá también el resultado de otras intervenciones terapéuticas. Una alimentación y estado nutricional adecuados colaborarán en la disminución de la irritabilidad y espasticidad, mejor desarrollo psicomotor, menor riesgo de aspiración y reflujo gastroesofágico (6,7) Además, conservar una masa muscular lo más cercana a normal posible facilitará la realización de los diferentes tipos de ejercicios indicados por kinesiología.

Antes de planificar cualquier intervención nutricional debe conocerse la estructura familiar y quienes son los cuidadores del paciente, ya que el cuidado de estos también afectará la salud de los niños. Además, se requiere una adecuada historia alimentaria que dé cuenta de la cantidad y calidad de alimentos, así como de los suplementos recibidos, hábitos, dificultades, vía y horarios de alimentación. Más allá de la información obtenida en la anamnesis, la observación directa de la alimentación puede aportar datos relevantes que muchas veces pasan desapercibidos.

Alrededor de 30% de los NANEAS presenta desnutrición en los controles ambulatorios y se eleva hasta 57% en los hospitalizados (8), situación que aumenta las complicaciones infecciosas, las dificultades en la cicatrización, la morbilidad y alarga las estadías hospitalarias, que incrementan los costos de atención (9,10). Varios de ellos requerirán soporte nutricional por periodos prologados de tiempo, por lo que hace falta trabajar de modo mancomunado con las redes de apoyo, y asegurar la mantención y sustentabilidad de las intervenciones que muchas veces tienen alto costo.

PROBLEMAS Y DIFICULTADES NUTRICIONALES.

Con la intención de caracterizar o describir los problemas y dificultades que surgen al abordarlos nutricionalmente, debemos considerar los siguientes aspectos (11)

a) Factores dependientes de la enfermedad de base:

- Tipo de enfermedad, repercusión sistémica, grado de insuficiencia.
- Edad de inicio.
- Presencia de pérdidas: gastrointestinales, urinarias, quilosa, fístulas.
- Posibilidad de un manejo por el equipo de salud y/o médico adecuado y adherencia de la familia o cuidadores. Un buen control de la enfermedad de base es crucial para lograr un buen estado nutricional y no entrar en un círculo vicioso de deterioro entre la enfermedad de base y mayor desnutrición.

b) Comorbilidades asociadas que dificulten un buen estado nutricional y de salud en general:

- Deficiencias cognitivas y/o motoras que determinen el requerimiento de asistencia de cuidadores por la discapacidad que se genera.
- Gastrointestinales: trastorno de deglución, enfermedad por reflujo gastroesofágico, constipación.

c) Ingesta alimentaria y requerimientos nutricionales:

- Una de las mayores dificultades es lograr una ingesta nutricional suficiente y balanceada, sea por las comorbilidades asociadas o por restricciones alimentarias que algunas enfermedades pueden requerir dentro de su manejo (Tabla 1).
- Los requerimientos de energía están condicionados por diversos factores como menor actividad física, malabsorción gastrointestinal, aumento del gasto energético basal por activación neurovegetativa o por infecciones severas sistémicas, insuficiencia hepática metabólica, pérdidas urinarias, disfunción endocrina, morbilidades intercurrentes, entre otras (Tabla 1).
- Soporte nutricional: Es importante planificar y adecuar la alimentación según la enfermedad de base, la edad y el estado nutricional, procurando el mejor crecimiento y desarrollo. El soporte nutricional se basa en la prescripción dietaria con alimentación láctea y no láctea a

través de la elección de una vía segura y suficiente de alimentación, considerando la necesidad de asistencia, así como comprobando que la ingesta real del niño o adolescente sea la que se había planificado.

d) Diferencias en su evaluación nutricional:

- Evaluar la necesidad y disponibilidad de patrones de crecimiento diferentes a las de población general, por ejemplo, en niños con síndrome de Down, síndrome de Turner, Parálisis Cerebral o distrofia muscular de Duchenne, ya que algunos de ellos poseen tallas finales más bajas y/o una composición corporal con menor masa muscular, por lo cual poseen un peso más bajo.
- Existe dificultad en medir su crecimiento lineal y obtener su peso por dificultades en la bipedestación, estabilidad o presencia de deformaciones musculo esqueléticas.
- Algunos pacientes pueden tener amputaciones, diferentes longitudes de extremidades, presencia de visceromegalia o masas tumorales, colecciones abdominales o torácicas, macro o microcefalias severas, con lo cual en la evaluación nutricional utilizaremos además otras medidas como el perímetro braquial. Este será muy útil en el seguimiento del paciente, complementando las mediciones antropométricas de peso y de talla.

e) Tipo de malnutrición que pueden sufrir:

- Primaria, por falta de aporte de energía principalmente; la cual debe recuperarse con un adecuado soporte nutricional. En caso de que ello no ocurra, se debe reevaluar cuál otro factor está limitando la recuperación nutricional.
- Secundaria, que muchas veces se combina con la falta de ingesta por las dificultades que produce la enfermedad de base: debe existir una evaluación y seguimiento del equipo multidisciplinario para lograr un buen estado nutricional, trabajando con la familia y sus cuidadores.
- Deficiencias nutricionales específicas, que deben ser sospechadas según la enfermedad de base, sus comorbilidades, el soporte nutricional y del equipo multidisciplinario con el cual se está tratando. Es importante recalcar que se deben sospechar y suplementar según las

características particulares de cada paciente, ya que no es posible estudiar cada micronutriente que puede estar en déficit

INDICACIONES DE DERIVACIÓN POR PROBLEMAS NUTRICIONALES.

Los trastornos nutricionales en NANEAS tienen alta prevalencia, son con frecuencia subestimados y/o derivados tardíamente, cuando hay problemas ya establecidos (12). Lo óptimo es que, dentro del manejo multidisciplinario, todo niño, niña o adolescente sea controlado regularmente por profesionales del equipo de nutrición. El plan será preventivo si el estado nutricional es adecuado, o de apoyo nutricional si no lo es. La frecuencia de controles dependerá de la situación particular, siendo semestral o anual en aquellos eutróficos y estables; o más frecuente, en los de menor edad, o en aquellos que están con riesgo nutricional o malnutrición.

Debiera derivarse a médico, pediatra o nutriólogo, según la disponibilidad de recursos, en las siguientes situaciones:

- a) Malnutrición por déficit o por exceso.
- b) Riesgo nutricional, que se puede presentar en las siguientes condiciones:
 - Peso estacionario o baja de peso aguda no recuperada.
 - Períodos críticos de crecimiento: los primeros dos años de vida y pubertad.
 - Por la complejidad inherente al manejo nutricional de algunas enfermedades crónicas particulares, siempre debieran ser derivados al médico nutriólogo los niños, niñas y adolescentes con: enfermedad renal, hepática, oncológica, enfermedad inflamatoria intestinal, cardiopatía congénita, enfermedad respiratoria crónica severa, apoyo ventilatorio crónico o prematurez.
 - Dietas restrictivas que potencialmente pueden llevar a deficiencias nutricionales como son: alergias alimentarias, opciones vegetarianas o menor disponibilidad de fórmulas fortificadas o de suplementos nutricionales.
- c) Cambios en el curso habitual de la enfermedad, como son: estadías hospitalarias prolongadas, cirugías mayores, inicio de uso de ostomías, mayor discapacidad

neurológica motora o cognitiva, trastorno de deglución que pueden determinar necesidades nutricionales diferentes.

TRATAMIENTO NUTRICIONAL

Este tratamiento en NANEAS es individualizado, puesto que existe diferente impacto y respuesta entre pacientes con la misma patología, además de bastante heterogeneidad, debida a las particularidades de las diferentes enfermedades. Sin embargo, algunos principios son generales y se refieren a la vía de alimentación, los aportes (hídrico, de energía, macro y micronutrientes) y la necesidad de soporte nutricional especializado.

El objetivo del tratamiento nutricional es favorecer el óptimo crecimiento y desarrollo, prevenir la malnutrición por déficit y exceso, así como los déficits propios de las patologías específicas. La adecuación de los aportes debe monitorizarse y se reflejará en el adecuado progreso pondoestatural y ausencia de déficit de nutrientes en riesgo.

Frente a un deficiente progreso pondoestatural, es necesario siempre tener presente otras causas diferentes al insuficiente aporte, como son: infecciones subclínicas, descompensaciones de la enfermedad de base, condiciones metabólicas adversas, etc. Con frecuencia su corrección permite una buena respuesta a los aportes preexistentes (13).

VÍA DE ALIMENTACIÓN

Siempre debe preferirse y optimizarse la alimentación por vía oral, ya que es la más fisiológica, pero debe estar exenta de riesgo de aspiración a vía aérea, a la vez que ser suficiente para lograr una adecuada progresión pondoestatural.

Es necesario sospechar precozmente los trastornos de deglución en pacientes con déficit neurológico y educar a las familias sobre los síntomas que lo sugieren. Si es así, debe realizarse evaluación clínica por fonoaudiólogo y estudio de la protección de la vía aérea mediante videofluoroscopia. El manejo de la disfagia por un equipo multidisciplinario y con apoyo de fonoaudiólogo permite la adecuada rehabilitación. En estos casos la alimentación se adapta en consistencia, densidad calórica y volumen.

Cuando existe malnutrición por déficit debe siempre potenciarse primero la vía oral y, en forma escalonada, se comienza por fortificar la alimentación habitual y después se introduce una o dos colaciones entre comidas (14). Posteriormente, se recurre a suplementos nutricionales y finalmente, a la alimentación enteral o excepcionalmente, a la parenteral (figura 1).

Si la vía oral no es posible o es insuficiente, debe recurrirse a la vía enteral, cuyas indicaciones se detallan en la tabla 2. Si la alimentación por esta vía se requiere por un período menor a dos meses, se utilizará una sonda nasogástrica y si es por un tiempo más prolongado, se necesitará realizar una gastrostomía. En ambos casos, no debe haber riesgo de aspiración a la vía aérea, de lo contrario, en el primero deberá instalarse una sonda nasoyeyunal y en el segundo, en caso de no haberse realizado un procedimiento antirreflujo en conjunto con la gastrostomía, puede utilizarse una sonda de doble lumen, con uno intragástrico (para aspirar secreciones y/o aire, o administrar medicamentos) y otro lumen transpilórico, para entregar la alimentación. La realización de yeyunostomía es excepcional en pediatría, en los casos en que no pueda realizarse una gastrostomía por trastornos del estómago, o debido a fracaso de la protección de vía aérea a través del procedimiento antirreflujo y/o sondas especiales a través de la gastrostomía (15,16).

La gastrostomía debe ser indicada de modo oportuno para optimizar su efecto sobre el estado nutricional o riesgo de aspiración del paciente, considerando siempre la percepción de la familia y la entrega de adecuada información sobre los efectos positivos y negativos de la misma (17).

Si la vía enteral no es posible, en casos especiales se recurrirá a la nutrición por vía parenteral (NP), teniendo muy presente que la primera es más fisiológica, segura y de menor costo. La NP se indica frente a la imposibilidad de usar la vía oral o enteral, si existe insuficiencia de la vía enteral o necesidad específica de soporte más complejo.

Aportes nutricionales

En general, se aportan los requerimientos promedio para la población pediátrica general, según la edad y sexo del paciente, los cuales se corregirán considerando el estado nutricional, la actividad física y las necesidades propias de las diferentes patologías. (18)

Cuando existe descompensación de la enfermedad de base, cuadros infecciosos intercurrentes o un estado de estrés metabólico, se aportarán solamente los requerimientos basales (principalmente en los mayores de un año), considerando que aquellos necesarios para el crecimiento normal o la corrección de la desnutrición se retomarán una vez superado el cuadro agudo.

- a) **Volumen hídrico:** El aporte total de líquidos considera el aporte conjunto de las fórmulas lácteas, las papillas y el agua libre. Se ajusta en las patologías que lo requieran, siendo limitado frecuentemente en patologías cardiovasculares, algunas respiratorias o renales. A la inversa, el volumen se aumenta cuando las pérdidas gastrointestinales o urinarias son mayores. Se calcula de acuerdo con la edad, por diferentes métodos y en el niño mayor, según la superficie corporal (Tabla 3).
- b) **Energía:** Los requerimientos de energía debieran idealmente indicarse a partir de la medición del gasto energético en reposo (GER) con calorimetría indirecta, lamentablemente poco disponible en la práctica clínica habitual (19). En general, se adaptan las recomendaciones para población general (Tabla 4), corregidas por factores que estén presentes y sean aplicables a la patología específica: Actividad física, tono muscular, pérdidas, ineficiencia metabólica, etc.
- c) **Macronutrientes:** La tabla 5 describe sus aportes según proporción de las calorías diarias y algunas particularidades de interés.
 - El aporte seguro de proteínas considera que tengan buena calidad biológica.
 - Carbohidratos: incluir, como en todo niño, un aporte suficiente de fibra (soluble e insoluble) y de agua que faciliten el tránsito intestinal, particularmente en NANEAS con

enfermedad neurológica. No hay consenso en su recomendación y se extrapola la proporción para población adulta.

- La calidad de las grasas es importante, ya que numerosas patologías presentan un estado proinflamatorio, o aumento del riesgo cardiovascular, que se ve beneficiado por un aporte adecuado de ácidos grasos de cadenas polinsaturadas, en especial Omega 3 y en balance con Omega 6.

d) **Micronutrientes:** Los micronutrientes por considerar dependerán de las enfermedades en particular, pero la mayoría de los NANEAS constituyen un grupo de riesgo de déficit de vitamina D, de causa multifactorial, de modo que es importante considerar su suplementación (400 UI en menores de un año y 600 UI en los mayores de esta edad) e idealmente con monitorización de la concentración plasmática de 25OH vitamina D y ajuste de la dosis suplementada. Minerales en riesgo pueden ser Hierro, Zinc y Calcio, cuyas recomendaciones para la población general deben garantizarse, para favorecer una buena salud ósea y prevenir la anemia y otras deficiencias. (20.21)

SOPORTE NUTRICIONAL ESPECIALIZADO:

Los NANEAS requieren manejo nutricional realizado por un equipo capacitado.

- Durante la primera hospitalización, cuando se hace el diagnóstico de su enfermedad y en las re-hospitalizaciones por agudización, intercurrentias o intervenciones quirúrgicas, deben evaluarse en detalle y actualizar los diferentes aspectos aquí propuestos, así como plantear un seguimiento adecuado y en ocasiones, un tratamiento integrado complementario en el hogar (como la nutrición enteral domiciliaria) (22).
- En el ámbito ambulatorio, deben contar en el sistema de atención primaria en salud (APS) con interlocutores válidos del equipo de salud, que permitan seguir dando apoyo al paciente y deriven de modo precoz y oportuno en aquellas situaciones que lo ameriten.
- La prescripción nutricional del médico especialista debe ser llevada a cabo por profesionales nutricionistas capacitados, ya que se requiere de monitorización y seguimiento apropiados. Ello concierne tanto a los suplementos y las fórmulas enterales,

como a la alimentación mixta, hoy reconocida como de mayor aceptación por las familias, de menor costo y más fisiológica que las primeras (23).

- Aspectos importantes que requerirán apoyo de otros profesionales, como trastornos conductuales o aversivos con respecto a la alimentación, así como rehabilitación de la vía oral en pacientes gastrectomizados, exceden la extensión de este capítulo y serán manejados por equipos multidisciplinarios a nivel terciario, según la evolución del paciente (24).

CONCLUSIONES

El tratamiento nutricional debe ser individualizado e inserto dentro de un equipo multidisciplinario. Requiere estar centrado en el paciente y su familia, en forma coordinada con los otros profesionales de la salud, que considere su cultura y potencie las redes de apoyo que se encuentren disponibles en su comunidad.

Debe considerarse la heterogeneidad y alta complejidad que las patologías de NANEAS pueden presentar, lo cual requiere optimización de recursos y redes disponibles (25). Las intervenciones nutricionales deben ser oportunas con el objetivo de promover el mantenimiento de la salud y reducir el riesgo y el costo de las comorbilidades y complicaciones. Lograr este objetivo implica necesariamente la construcción de políticas públicas que aseguren los recursos, humanos y económicos, en las instituciones y programas destinados a promover el bienestar y mejorar la calidad de vida de nuestros niños, niñas y adolescentes con necesidades especiales. De ese modo, estaremos construyendo una sociedad que respete de manera efectiva los derechos de la infancia.

Figura 1. Progresión del soporte nutricional



1. Fortificar la alimentación vía oral, con carbohidratos (farináceos), lípidos (aceites vegetales) y alimentos ricos en proteínas de buena calidad.
2. Introducir dos colaciones (6 alimentaciones por día).
3. Fortificar con módulos nutricionales (maltodextrina, aceite, aceite de triglicéridos de cadena media, caseinato de calcio).
4. Uso de fórmulas poliméricas como apoyo, por vía oral.
5. Nutrición enteral (NE) en complemento a la vía oral, por sonda nasogástrica (o gastrostomía si se requiere por más de 8 a 12 semanas).
6. Nutrición enteral exclusiva, por sonda nasogástrica 24 h, con fórmulas completas (poliméricas o específicas), (gastrostomía si se requiere por > 8 a 12 semanas).
7. Nutrición parenteral (NP), parcial o total.

Tabla 1. Morbilidad, problemas de salud y consecuencias nutricionales en algunas enfermedades crónicas o síndromes (26)

Patología	Morbilidad y problemas de salud	Consecuencias nutricionales
Parálisis cerebral	Disfagia Trastorno de deglución Epilepsia Discapacidad motora Alteración del tono muscular (hiper o hipotonía) Constipación Dependencia de asistencia para alimentarse Dificultades para pesar y medir	Desnutrición Disminución de densidad mineral ósea Deficiencia de micronutrientes y de ingesta de fibra Deficiencia de Vitamina D
Insuficiencia hepática	Disminución de la ingesta alimentaria Mayor requerimiento de energía Disminución de síntesis proteica, depósito de glucógeno y alteración del metabolismo de lípidos Disminución de detoxificación hepática Malabsorción grasa y de vitaminas liposolubles Dificultad en evaluación antropométrica por visceromegalias y ascitis	Desnutrición Hipoalbuminemia Hipoglicemia Dislipidemia Deficiencia de vitaminas liposolubles Hiperamonemia
Insuficiencia renal crónica	Anorexia de causa multifactorial Restricción dietaria Pérdidas nutricionales aumentadas: poliuria, vómitos, peritoneodiálisis Alteraciones endocrino-metabólicas: acidosis metabólica, hiperkalemia, hiperfosfemia, osteodistrofia. Anemia	Desnutrición Talla baja Dislipidemia Disminución de mineralización ósea
Cardiopatía congénita operable	Menor ingesta alimentaria Restricción hídrica Aumento de requerimiento de energía	Desnutrición Talla baja Deficiencia de micronutrientes

	Factores específicos: cianosis, hipertensión pulmonar, insuficiencia cardíaca congénita Morbilidad intercurrente: infecciones respiratorias bajas, quilotórax Asociación con síndromes genéticos	
Cáncer	Anorexia Disminución de ingesta alimentaria, mucositis Pérdidas aumentadas: vómitos, diarreas Alteraciones metabólicas asociadas a tratamiento: dislipidemia, hipokalemia, hipomagnesemia	Desnutrición Deficiencia de micronutrientes
Fibrosis quística	Aumento de requerimiento de energía Menor ingesta alimentaria Síndrome malabsortivo Aumento de infecciones respiratorias bajas	Desnutrición Talla baja Deficiencia de micronutrientes y de vitaminas liposolubles
Trastorno de espectro autista	Restricción dietaria caracterizada por selectividad Patrones alimentarios disruptivos	Deficiencias nutricionales específicas según la restricción dietaria

Tabla 2. Indicaciones de nutrición enteral

Indicación	Criterios
Ingesta oral insuficiente	• Ingesta < 60-80% de los requerimientos estimados por >10 días • Tiempo requerido para alimentación > 4-6 h /día en discapacidad
Déficit nutricional	• Riesgo de desnutrición, desnutrición aguda o crónica • Insuficiente aumento pondoestatural por >1 mes (menores de 2 años) • Peso estacionario o baja de peso por >3 m (mayores de 2 años) • Caída mayor a 2 carriles del canal P/E o P/T • Pliegue tricipital persiste < -2DE o Pc5
Riesgo de aspiración a la vía aérea al usar vía oral	• Compromiso de conciencia • Inmadurez de los mecanismos de deglución • Trastornos de deglución (primarios o secundarios) • Ausencia de indemnidad esófago-gástrica
Imposibilidad de usar la vía oral	• Trastornos anatómicos orales (congénitos, traumáticos, tumorales) • Trastornos de la mucosa oro-esofágica (enfermedades oncológicas)

Tabla 3. Aportes hídricos diarios según edad

Método	Peso (k)	Volumen por día:
Volumen / Peso	0 – 10 k	100 mL/k/día
	10 – 20 k	1.000 mL + 50 mL por cada kg sobre 10 k
	> 20 k	1.500 mL + 20 mL por cada kg sobre 20 k
Volumen /superficie corporal	0 – 70	1.500 – 1.800/m ²
Volumen/ Calorías	0 – 70	100 mL / 100 Cal metabolizadas

Tabla 4. Recomendaciones diarias de energía para población general y de actividad física moderada

Edad	Hombres (Cal/K/día)	Mujeres (Cal/K/día)
0 – 3 m	113 – 95	107 – 94
3,1 – 6 m	82 – 81	84 – 82
6,1 – 12 m	79 – 80	78 – 79
12 – 24 m	82	80
2 - 3 años	84	81
3 - 4 años	80	77
4 - 5 años	77	74
5 -6 años	74	72
6 - 7 años	73	69
7 - 8 años	71	67
8 - 9 años	69	64
9 - 10 años	67	61
10 - 11 años	65	58
11 – 12 años	62	55
12 – 13 años	60	52
13 – 14 años	58	49
14 – 15 años	56	47
15 – 16 años	53	45
16 – 17 años	52	44
17 – 18 años	50	44

FAO/WHO/UNU Expert Consultation. Human energy requirements. Rome, World Health Organization, 2004.

Tabla 5. Aporte de macronutrientes según edad

	% de las calorías totales	g/k/día
Proteínas (RDA, 2002)	10-12	1,5 (0-6 meses) 1 (7 a 12 meses) 0,9 (1 - 3años) 0,8 (4 - 18 años)
Carbohidratos	50-55	-
Fibra		14 g/1.000 Cal
Grasas	35	-
AGE	>3	PUFA ω_3 / $\omega_6 \leq 0,4$

BIBLIOGRAFÍA

1. Flores Cano JC, Lizama Calvo M, Rodríguez Zamora N y col. Modelo de atención y clasificación de «Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud-NANEAS»: Recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. *Rev Chil Pediatr*. 2016; 87:224-32.
2. Ptomey LT, Wittenbrook W. Position of the Academy of Nutrition and Dietetics: nutrition services for individuals with intellectual and developmental disabilities and special health care needs. *J Acad Nutr Diet*. 2015 ;115 (4):593-608.
3. Van Riper CL, Wallace LS; American Dietetic Association. Position of the American Dietetic Association: Providing nutrition services for people with developmental disabilities and special health care needs. *J Am Diet Assoc*. 2010; 110(2):296-307.
4. Barja S, Pérez R. Clinical assessment underestimates fat mass and overestimates resting energy expenditure in children with neuromuscular diseases. *Clin Nutr ESPEN*. 2016; 15:11-15.
5. Pedrón C, Zazo C. "Evaluación y prescripción nutricional en el niño con enfermedad crónica". Capítulo 32, pp 45-57. En: *Nutrición en enfermedades crónicas de la niñez y adolescencia*. Ed: Barja S, Alberti G, Le Roy C. Ediciones UC. 2021; Santiago, Chile. ISBN 978-956-14-2776-1. ISBN 978-956-14-2777-8 (Versión digital).
6. Marchand V, Motil KJ; NASPGHAN Committee on Nutrition. Nutrition support for neurologically impaired children: a clinical report of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2006;43(1):123-35.
7. Romano C, van Wijnckel M, Hulst J, et al. European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Neurological Impairment. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2017;65(2):242-264.

8. Diamanti A, Cereda E, Capriati T, Giorgio D, Brusco C, Liguori A, Raponi M. Prevalence and outcome of malnutrition in pediatric patients with chronic diseases: Focus on the settings of care. *Clin Nutr*. 2018; 27. pii: S0261-5614(18)31210-X.
9. Koen FM, Joosten, Hulst JM. Prevalence of malnutrition in pediatric hospital patients. *Current Opinion in Pediatrics*. 2008; 20:590–596
10. Campanozzi A, Russo M, Catucci A, et al. Hospital-acquired malnutrition in children with mild clinical conditions. *Nutrition*. 2009; 540–547.
11. Kyle U, Shekerdemian LS, Coss-Bu JA. Growth Failure and Nutrition Considerations in Chronic Childhood Wasting Diseases. *Nutr Clin Pract*. 2015; 30:227-238.
12. Sullivan PB, Lambert B, Rose M, Ford-Adams M, Johnson A, Griffiths P. Prevalence and severity of feeding and nutritional problems in children with neurological impairment: Oxford Feeding Study. *Dev Med Child Neurol*. 2000 Oct;42(10):674-80.
13. Barja S, Rebollo MJ. Manejo nutricional de niños y adolescentes con Fibrosis Quística. *Rev Chil Pediatr* 2009; 80 (3):274-284.
14. Barja S, Troncoso P. Capítulo 37. Nutrición Enteral. En: Gana JC, Harris D, Hodgson M I. *Práctica clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica*. Primera edición. Editorial Ediciones UC. Santiago de Chile, 2015. Pág. 389-400
15. Braegger C, Decsi T, Dias JA, Hartmann C, Kolaček S, et al: Practical approach to paediatric enteral nutrition: a comment by the ESPGHAN Committee on Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2010; 51: 110–122.
16. Axelrod D, Kazmerski K, Iyer K: Pediatric enteral nutrition. *J Parenter Enteral Nutr* 2006; 30(suppl): S21–S26
17. Edwards L, Leafman JS. Perceptions of Gastrostomy Buttons Among Caregivers of Children With Special Health Care Needs. *J Pediatr Health Care*. 2019 May-Jun;33(3):270-279. doi: 10.1016/j.pedhc.2018.09.005

18. FAO/WHO/UNU Expert Consultation. Human energy requirements. Rome, World Health Organization, 2004.
19. Schofield WN, Schofield C, James WPT. Basal metabolic rate: review and prediction. Clin Nutr 1985; 39C:1-96.
20. Le Roy C, Barja S, Sepúlveda C, Guzmán ML, Olivarez M, Figueroa MJ, Alvarez M. Vitamin D and iron deficiencies in children and adolescents with cerebral palsy. Neurologia. 2018 Jan 13. pii: S0213-4853(17)30372-9.
21. Jesus AO, Stevenson RD. Optimizing Nutrition and Bone Health in Children with Cerebral Palsy. Phys Med Rehabil Clin N Am. 2020 Feb;31(1):25-37. doi: 10.1016/j.pmr.2019.08.001.
22. Cordero B ML, Hodgson B MI, Schilling F KW, Barja Y S, Muñoz B E, Antilef H R. Nutrición Enteral Domiciliaria (NED) en niños y adolescentes. Recomendaciones de la Rama de Nutrición de la Sociedad Chilena de Pediatría. Rev Chil Pediatr. 2019;90:222-28.
23. Gallagher K, Flint A, Mouzaki M, et al. Blenderized Enteral Nutrition Diet Study: Feasibility, Clinical, and Microbiome Outcomes of Providing Blenderized Feeds Through a Gastric Tube in a Medically Complex Pediatric Population. JPEN J Parenter Enteral Nutr. 2018;42(6):1046-1060.
24. Angulo D, Bustos E, Sánchez A, Barja S. Rehabilitación de la alimentación por vía oral en niños con enfermedades respiratorias crónicas y nutrición enteral prolongada. Nutr Hosp. 2016 Jul 19;33(4):368.
25. Le Roy C, Barja S, Cordero ML, Baeza C. Apoyo nutricional en patologías. En: Gana JC, Harris D, Hodgson M I. Práctica clínica en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Primera edición. Editorial Ediciones UC. Santiago de Chile, 2015. Pág. 411-423.
26. Barja S, Alberti G, Le Roy C. editoras, libro: "Nutrición en enfermedades crónicas de la niñez y adolescencia". Ediciones UC. 2021; Santiago, Chile. ISBN 978-956-14-2776-1. ISBN 978-956-14-2777-8 (Versión digital).

Capítulo 7

HOSPITALIZACIÓN DE NANEAS

Juan Carlos Flores Cano

Existe un amplio espectro de condiciones crónicas en la infancia, y dos definiciones que han intentado agruparlas poniendo el énfasis en cuidados integrales, multidisciplinarios e integrados. En 1998, se definió el concepto de "Niños y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud" (NANEAS) por parte del *Maternal and Child Health Bureau*, en Estados Unidos, como "todos aquellos niños que tienen o están en riesgo de una condición crónica física, del desarrollo, conductual o emocional, y que requieren cuidados en salud más allá de lo requerido por los niños en general". Este concepto amplio, cuyo énfasis está puesto en promover un enfoque de cuidados según necesidades, evita la estigmatización y promueve un cuidado integral.

En el otro extremo del espectro se encuentra el concepto de "Niños con Complejidad Médica" (NCM), que se caracterizan por:

1. Necesidad aumentada de servicios de salud, identificados por la familia, por ejemplo: controles con especialistas, terapias especializadas y educación especial.
2. Presencia de una o más condiciones crónicas complejas (CCC), enfermedades multisistémicas asociadas con fragilidad médica, mayor morbilidad y mortalidad.
3. Limitaciones funcionales severas, que dependen de asistencia de tecnología para suplir funciones vitales (ejemplo: alimentación, respiración).
4. Elevada utilización de recursos en salud, incluyendo hospitalizaciones prolongadas, cirugías e ingreso a Unidad de Paciente Crítico (UPC).

Ambas definiciones agrupan condiciones diversas con el objetivo de promover un cuidado centrado en el paciente y su familia, que permita atender necesidades que la excesiva especialización en salud ha dejado en un segundo plano. En especial, el rol de "médico de cabecera", que tenga una visión general o panorámica de la situación de salud, y que permita incorporar a los padres en la toma de decisiones, escuchando sus inquietudes y aclarando sus dudas. Sin embargo, NANEAS y NCM son conceptos que incluyen una proporción muy diferente de la población pediátrica general. Mientras NANEAS representan

una prevalencia de aproximadamente 15-20%, los NCM son solamente alrededor de 1% de todos los niños en Estados Unidos. Ambas definiciones han sido usadas en forma cada vez más frecuente en la literatura biomédica con algunas variaciones en su aplicación práctica, esperables para conceptos que son difíciles de precisar con fines de investigación o manejo clínico.

El concepto NANEAS ha sido utilizado en estudios de tamizaje (*screening*) en Estados Unidos a través de la aplicación de una encuesta publicada por Bethel en 2002. Este instrumento incluye niños que por un período de tiempo estimado de 12 meses cumplen con al menos uno de los siguientes criterios:

- a. Necesidad actual de control médico con especialista, servicios de salud mental o psicopedagógicos.
- b. Necesidad de uso de medicamentos, distintos de vitaminas.
- c. Discapacidad física o mental producto de una enfermedad médica y que requiera derivación a especialista.
- d. Necesidad de uso de tecnología médica.
- e. Necesidad de terapia de rehabilitación física, de lenguaje o de deglución, derivada de una enfermedad médica.

En el caso de NCM, la aplicación del concepto en investigación ha sido principalmente a través de códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) versiones 9 y 10, agrupados en CCC, o a través del *Pediatric Medical Complexity Algorithm* (PMCA) publicado por Simon en 2014, y que incluye también una combinación de dos o más enfermedades crónicas no complejas.

En este capítulo nos enfocaremos en el grupo de NCM, debido a que son aquellos que más utilizan el hospital, y que presentan problemas asociados a la hospitalización que es importante saber manejar y prevenir para poder obtener mejores resultados de salud para ellos y sus familias.

Crecimiento en el tiempo y aumento de la tasa de hospitalización entre niños con complejidad médica.

Los NCM han adquirido especial importancia en los hospitales pediátricos debido a su creciente presencia a este nivel a lo largo del tiempo, y a su uso desproporcionado de recursos en salud. Desde un punto de vista epidemiológico, este grupo ha crecido en las últimas décadas, de la mano de la mejoría de los determinantes sociales de la salud, en la medida que los países se desarrollan, y de los avances tecnológicos y técnicos de las Ciencias de la Salud. En el caso particular de Chile, tenemos cifras de mortalidad infantil que se han mantenido alrededor de 7 por 1.000 nacidos vivos en los últimos 15 años, gracias a políticas de Salud Pública exitosas, que pusieron el énfasis en corregir determinantes sociales (nutrición, vivienda, agua potable, acceso a salud, etc), además de contar con recursos técnicos disponibles en forma casi universal para nuestra población (cuidados críticos, cirugías complejas, tratamientos inmunosupresores, trasplante y tecnologías capaces de suplir funciones vitales como respiración, alimentación y depuración sanguínea). Todos estos factores determinan que sobreviven pacientes con enfermedades crónicas complejas que anteriormente fallecían, y que nuestra población con discapacidad presente una tendencia a ir aumentando a lo largo del tiempo.

En Chile no contamos aún con registros adecuados que nos permitan medir las tendencias en hospitalización de NCM a lo largo del tiempo, debido a que en el Sistema Público no todos los hospitales codifican todos los diagnósticos de egreso según CIE. En general disponemos de los motivos de ingreso en bases de datos de acceso público, pero no contamos con información acerca de los diagnósticos de base, o crónicos, de cada paciente en forma universal. Sin embargo, nuestra actual situación epidemiológica es similar, por ejemplo, a Estados Unidos, donde sí se ha estudiado el fenómeno en forma más rigurosa a través del tiempo. En Estados Unidos la tasa de hospitalización se NCM con dos o más CCC se duplicó en una década, al comparar los años 1991-1993 (83.7 por 100.000) versus 2003-2005 (166 por 100.000).

Por otra parte, si bien el concepto de NCM ha ido ganando importancia y las publicaciones al respecto han aumentado en forma exponencial, todavía existe poca información acerca de este grupo de población pediátrica, y en general los reportes epidemiológicos son acerca de condiciones crónicas específicas.

Prevalencia e impacto en la utilización de recursos en salud a nivel hospitalario.

El grupo de NCM, pese a ser aproximadamente 1% de todos los niños, utilizan una proporción extraordinariamente alta de los recursos, dando cuenta de 30% del total de gastos en salud a nivel pediátrico en Estados Unidos. La mayor parte es utilizada a nivel hospitalario, donde los gastos explicados por este grupo sobrepasan el 50% del total.

Los NCM dan cuenta de alrededor de 10% de todos los ingresos hospitalarios pediátricos, 50% de los días-cama y alrededor de 85% de los costos asociados a reingreso dentro de los primeros 30 días post alta.

La gran proporción de gastos en salud a nivel hospitalario de los NCM se explica por diversos motivos, entre los cuales tenemos una alta tasa de ingreso a Unidad de Paciente Crítico (UPC), hospitalizaciones prolongadas (≥ 10 días) en alrededor de 15-20%, alta tasa de readmisión a 30 días (25%), y riesgo aumentado de infecciones adquiridas en el hospital.

Motivos frecuentes de ingreso al hospital.

Entre los motivos más frecuentes se encuentran: cirugía, neumonía u otras infecciones respiratorias bajas, disfunción de dispositivos de tecnología (válvula derivativa ventrículo-peritoneal, gastrostomía), convulsiones y dificultades en la alimentación (vómitos) o desnutrición.

- a. **Cirugía:** Los NCM requieren habitualmente de múltiples cirugías. Entre las más frecuentes se encuentran: gastrostomía, cirugías ortopédicas (ej.: cadera, columna) y de manejo de epilepsia refractaria (ej.: callosotomía).
- b. **Gastrostomía y funduplicatura para manejo de reflujo gastroesofágico (RGE) y cuadros respiratorios asociados:** Una de las preguntas más importantes actualmente en el área de los Cuidados Complejos es si la cirugía de gastrostomía debe ser acompañada de funduplicatura (Nissen), para evitar RGE y sus graves consecuencias en niños con enfermedades neurológicas graves, en especial cuadros respiratorios asociados a aspiración pulmonar. La evidencia actualmente disponible no apoya la realización de funduplicatura en forma universal en pacientes con daño neurológico sin síntomas de

RGE, como un método de rutina para prevenir sus complicaciones asociadas. Actualmente esta técnica quirúrgica debería reservarse como una de las alternativas para aquellos pacientes con RGE refractario a tratamiento médico. Por otra parte, una revisión sistemática y meta-análisis recientemente publicada (Lauriti, 2018), concluye que no existen diferencias significativas entre la realización de funduplicatura versus gastrostomía más uso de sonda gastroyeyunal en cuanto a recurrencia o persistencia de síntomas de RGE, sin un aumento en la incidencia de neumonía al comparar ambas técnicas. En el primer caso, el riesgo quirúrgico es mayor, y además no es infrecuente que el procedimiento deba repetirse nuevamente años después por reaparición de los síntomas. Las ventajas son que permite una alimentación más fisiológica, directo al estómago, que puede ser administrada en bolo y permite tiempo de ayuno entre las papillas o leches. En el segundo caso, el riesgo quirúrgico es menor, pero la alimentación debe ser en forma continua por ser administrada directamente al yeyuno. Es deseable que los padres sean incorporados en la toma de esta decisión, balanceando riesgos y beneficios según cada caso en particular.

Otro aspecto muy importante de la toma de decisiones es la discusión multidisciplinaria de cada caso en el que se plantea esta cirugía. En nuestro hospital (Complejo Asistencial Dr. Sótero del Río) se realizan reuniones periódicas en que participan los equipos de NANEAS, cirugía, gastroenterología, nutrición, anestesia y UPC, discutiendo cada paciente y tomando una decisión según el riesgo de aspiración (trastorno de deglución con penetración laríngea del alimento), presencia de reflujo gastroesofágico, patologías concomitantes, pronóstico vital según la enfermedad de base predominante y consideraciones ético-clínicas. Estas reuniones han permitido acortar los tiempos en que se realiza la cirugía y son clave en una mucho mejor coordinación entre los equipos que participan en el manejo pre y post-quirúrgico.

- c. **Neumonía aspirativa:** Se define como signos de infección respiratoria baja (fiebre, hipoxemia, aumento de secreciones bronquiales, polipnea y uso de musculatura accesoria), asociado a un episodio presenciado o sospechado de vómito o aspiración pulmonar, y a evidencia radiológica de condensación de reciente aparición. En comparación a otras infecciones respiratorias bajas, la neumonía aspirativa presenta

mayor gravedad, con una probabilidad aumentada de prolongación de la estadia hospitalaria, insuficiencia respiratoria global y mortalidad.

La neumonía aspirativa es un diagnóstico frecuente en pacientes con daño neurológico, como por ejemplo parálisis cerebral, por la pérdida de los mecanismos de protección de la vía aérea, asociados a trastorno de la deglución y/o reflujo gastroesofágico. Esta interacción entre problemas digestivos y pulmonares se conoce como "trastornos aerodigestivos" y es un área de trabajo emergente en el cuidado de NCM.

Factores de riesgo asociados a aspiración.

La neumonía aspirativa debe ser un diagnóstico de alta sospecha entre pacientes con daño neurológico y factores de riesgo que pueden predisponer a aspiración, o que evidencian microaspiración crónica: trastorno de la deglución, aspiración recurrente, hipersecreción, debilidad muscular, escoliosis, apneas del sueño, asma e hiperreactividad bronquial, convulsiones, vómitos recurrentes, reflujo gastroesofágico, problemas nutricionales y uso de sonda nasogástrica.

Es especialmente importante el tratamiento antibiótico lo más precozmente posible (Tabla 1), con un bajo umbral de inicio, en pacientes con alto riesgo de aspiración. Entre los agentes etiológicos, se deben considerar las bacterias anaerobias (*Peptostreptococcus*), *Fusobacterium* spp, *Streptococcus* spp, *Staphylococcus aureus*, *Bacteroides* spp (*Prevotella melaninogenica*) y gram negativos.

Consideraciones para la decisión del esquema antibiótico en neumonía aspirativa.

La neumonía aspirativa presenta mayor riesgo de complicaciones en comparación a otras infecciones respiratorias bajas, pudiendo evolucionar hacia neumonía necrotizante o abscedación pleuro-pulmonar. En estos casos se debe ampliar la cobertura antibiótica, cubriendo bacterias gram positivas, gram negativas y anaerobios.

Un grupo particular de pacientes, en quienes se debe considerar fuertemente el inicio de antibióticos, son aquellos que presentan daño pulmonar crónico por neumonía recurrente, o quienes son usuarios de traqueostomía. Estos últimos frecuentemente tienen mayor carga bacteriana y colonización por bacterias intrahospitalarias.

Otros antecedentes relevantes en la decisión del uso de antibióticos son el uso previo de esta terapia, y eventos de hospitalización reciente. Ambos factores se asocian a mayor resistencia bacteriana y requieren usualmente terapia de segunda o tercera línea.

En caso de sospecha de *Pseudomona aeruginosa*, se debe modificar el tratamiento, incorporando cefalosporinas de tercera generación con acción anti-pseudomónica (Ceftazidima) asociado inicialmente a Amikacina, al menos hasta tener la sensibilidad a los antimicrobianos de los agentes bacterianos presentes en el cultivo de secreción traqueal.

Uno de los pocos factores que han demostrado prevenir este tipo de cuadros respiratorios es una adecuada salud oral. En quienes presentan caries y gingivitis importante, es mandatoria la cobertura antibiótica contra anaerobios.

Otras medidas terapéuticas.

El manejo incluye además oxigenoterapia en caso de hipoxemia, y manejo de secreciones. Es muy frecuente que los pacientes en quienes se sospecha neumonía aspirativa presenten además hipersecreción bronquial, para lo cual es muy importante el manejo con kinesioterapia respiratoria, aspiración de secreciones, nebulizaciones con suero hipertónico (3%), y broncodilatadores con acción anticolinérgica (bromuro de ipratropio). Otras terapias que podrían ser de utilidad en este contexto son los dispositivos de tos asistida (in-exsufflator).

Corticoides sistémicos se deben usar en especial en pacientes con antecedente de asma atópica, y también en caso de gravedad extrema, idealmente en cursos cortos de 5-7 días.

Manejo de factores predisponentes y daño pulmonar crónico.

Es importante en el manejo a mediano/largo plazo identificar los factores predisponentes y actuar sobre ellos, por ejemplo, optimizando el manejo de trastornos de la deglución, hipersecreción bronquial crónica, problemas nutricionales, o reflujo gastroesofágico. En pacientes hipersecretores, además del uso de bromuro de ipratropio, considerar el uso de otras terapias anticolinérgicas que disminuyen la producción de saliva y secreciones

respiratorias, como gotas orales de atropina, glicopirrolato, o inyección de toxina botulínica en glándulas salivales. Por último, ante daño pulmonar crónico, se recomienda el uso permanente de Azitromicina trisemanal por su mecanismo anti-inflamatorio.

- d. **Convulsiones:** En la evaluación es importante la historia clínica detallada para diferenciar crisis epilépticas de otros eventos paroxísticos no epilépticos (ej. distonías). El diagnóstico diferencial de un aumento o cambio en el patrón de crisis es amplio, e incluye: infecciones intercurrentes, niveles sub-terapéuticos de drogas anticonvulsivantes (mala adherencia a tratamiento o problemas de absorción intestinal), falta de cetoácidos sanguíneos en pacientes en dieta cetogénica, disfunción de válvula derivativa ventricular, alteraciones electrolíticas y nuevas injurias cerebrales.

Además de los exámenes generales al ingreso, se debe considerar, según cuadro clínico: neuroimagen, electroencefalograma y niveles de anticonvulsivantes (Tabla 2) para ajustar o reforzar adherencia al tratamiento, de ser necesario. En caso de fiebre sin foco, y en especial en pacientes con reciente instalación de válvula derivativa ventricular, considerar como prioridad la obtención de una muestra de líquido cefalorraquídeo para citoquímico, gram y cultivo y descarte de infección del sistema nervioso central. En pacientes en dieta cetogénica, medir cetonemia y evaluar tolerancia enteral a la indicación nutricional.

- e. **Intolerancia digestiva:** No es infrecuente que NCM presenten síntomas de intolerancia digestiva en forma recurrente: vómitos, distensión abdominal o dolor. El diagnóstico diferencial incluye infecciones gastrointestinales, obstrucción intestinal, pancreatitis, constipación (fecaloma) y malposición de sondas de alimentación.

El estudio inicial incluye exámenes generales, radiografía de abdomen simple y otros según sospecha (estudios de tránsito intestinal con medio de contraste).

La mejor vía de alimentación depende de cada caso en particular, y algunos aspectos fueron discutidos previamente en la sección de gastrostomía.

Tabla 1: Antibioticoterapia para neumonía aspirativa

Esquema antibiótico	Fármaco	Dosis	Frecuencia administración	Vía administración	Duración tratamiento
Primera línea	Penicilina sódica o Ampicilina-Sulbactam	200.000 U/Kg/día 200 mg/Kg/día en base a Ampicilina	c/ 6 horas c/ 6 horas	EV EV	24-48 horas o hasta respuesta clínica
Segunda línea	Ceftriaxona + Clindamicina	50 mg/kg/día 40 mg/kg/día	c/ 24 horas c/ 6 horas	EV EV	24-48 horas o hasta respuesta clínica
Tercera línea	Piperacilina-Tazobactam	100 mg/Kg/dosis	c/ 6 u c/ 8 horas en infecciones graves	EV	24-48 horas o hasta respuesta clínica
Alérgicos	Clindamicina	40 mg/Kg/día	c/ 8 horas	EV	24-48 horas o hasta respuesta clínica
Traslape oral	Amoxicilina + ácido clavulánico	50 mg/Kg/día	c/ 12 horas	VO	Hasta completar 10 días
Traslape oral en alérgicos	Clindamicina	30-40 mg/Kg/día	c/ 6 u c/ 8 horas	VO	Hasta completar 10 días

Tabla 2: Terapia anticonvulsivante

Fármaco	Dosis mantención	Frecuencia administración	Vía administración	Nivel plasmático	Efectos adversos	Exámenes de control
Fenobarbital	4-6 mg/Kg/día	c/ 12 o c/ 24 hrs	Oral o EV	[15-40] mg/L	Somnolencia, deterioro cognitivo, alergias, hepatitis, hipotensión, apneas, anemia megaloblástica	Función hepática y renal al inicio de la terapia. No de control rutinario
Ácido Valproico	30-60 mg/Kg/día	c/ 12 o c/ 8 horas	Oral	[50-100] mg/L	Plaquetopenia (dosis dependiente), pancreatitis, alteración hepática, alergias, Hiperamonemia, náuseas y vómitos	Hemograma, lipasa, amilasa, pruebas hepáticas, amonio. Al inicio de la terapia y en forma periódica
Levetiracetam	20-30 mg/Kg/dosis	c/ 12 horas	Oral		Mareos, disminución del apetito, somnolencia, agitación, depresión, alergias, anemia, leucopenia, hiponatremia, hipertensión	Función renal al inicio de la terapia. No de control rutinario
Lamotrigina	4.5-7.5 mg/Kg/día	c/ 12 horas	Oral		Stevens-Johnson, necrosis epidérmica tóxica, fatiga, ataxia, vómitos, dolor abdominal, cefalea	Función hepática y renal al inicio de la terapia. No de control rutinario
Vigabatrina	50-150 mg/Kg/día	c/ 12 horas	Oral		Pérdida de visión, alergias, aumento de peso, molestias gastrointestinales, artralgias, falla hepática, anemia, psicosis	Función renal al inicio de la terapia. Evaluación oftalmológica periódica.

						No suspender abruptamente la terapia, sino en forma gradual
Fenitoína	7-10 mg/Kg/día	c/ 12 o c/ 8 horas	Oral o EV	[10-20] mg/L	Contraindicada en pacientes con bloqueo cardíaco. Podría causar hiperplasia gingival, hirsutismo, dermatitis, ataxia, daño hepático, alergia severa, linfadenopatía	Electrocardiograma previo al inicio de terapia

Coordinación de los cuidados (*care coordination*) y toma de decisiones complejas.

Uno de los elementos centrales de un modelo de cuidados crónicos es el concepto de “*care coordination*” o coordinación de los cuidados, que ha adquirido cada vez más importancia y es reconocido como una potencial solución o respuesta a las deficiencias de los Sistemas de Salud tradicionales en este tema. Éstos presentan al menos dos grandes problemas que atentan contra una mejor calidad en la atención de pacientes con enfermedades crónicas:

1. La sub-especialización que existe en general en todas las áreas de la salud, con la consiguiente fragmentación de los cuidados. En general, la comunicación entre todas las personas involucradas en el manejo de pacientes complejos no es algo que ocurra naturalmente en forma fluida y requiere de registros clínicos accesibles y formas de comunicación expeditas.
2. El modelo de pago *fee for service*, o por prestación, implica remuneración por un determinado tiempo de atención en el cual se asume que puede darse solución al problema que motiva la consulta. Este modelo incentiva los profesionales de la salud a realizar la mayor cantidad de prestaciones posibles en el menor tiempo, con el fin de obtener una remuneración mayor, y va en contra de una atención de mayor calidad.

En respuesta a estos problemas, *care coordination* ha sido definido como “una actividad centrada en el paciente y su familia, en equipo, cuyo objetivo es satisfacer las necesidades de cuidado, empoderando a las familias”. Abarca la interrelación de necesidades biomédicas, sociales, del desarrollo, comportamiento, educativas y financieras, con el objetivo de obtener resultados óptimos en salud y calidad de vida.

“*Care coordination*” se refiere a todo el trabajo que habitualmente no es remunerado en la estructura actual de pagos, y que queda supeditado a la buena voluntad, tiempo y motivación personal del profesional de salud. En otras palabras, se refiere a las actividades realizadas en el espacio de tiempo “entre medio” de dos encuentros formales con el Sistema de Salud, es decir, tiempo dedicado a: (i) hacer resúmenes de historia clínica o informes, (ii) contestar dudas por teléfono, email o mensaje de texto, (iii) coordinación de reuniones, o comunicación entre el equipo multidisciplinario, (iv) recetas de medicamentos crónicos, chequeo de dosis y eventos adversos, (v) coordinación de múltiples horas de atención en un mismo día, (vi) programación de más de una cirugía en un solo evento anestésico, etc.

Quizás el mayor desafío en la atención de salud de NCM es lograr un trabajo en equipo y coordinación adecuada entre distintos profesionales involucrados en sus cuidados. La estadía en el hospital es un momento que puede ser aprovechado para avanzar en la toma de decisiones importantes, que requieren reuniones multidisciplinarias con gran parte del equipo de salud involucrado en los cuidados del paciente. Nos referimos, por ejemplo, a decisiones con respecto a cirugía en pacientes con enfermedades de pronóstico vital limitado (cardiocirugía, neurocirugía, cirugía traumatológica, y de instalación de dispositivos de tecnología como traqueostomía o gastrostomía). Es importante considerar el punto de vista de cada especialista involucrado en los cuidados, sopesar riesgos versus beneficios de cada intervención, y evaluar si tiene una intención curativa (ej.: corrección quirúrgica de cardiopatía congénita) versus paliativa (ej.: callosotomía), pensando primariamente en "no dañar". Otro escenario posible es cuando se debe decidir acerca de iniciar o no soporte ventilatorio en pacientes con enfermedades neuromusculares graves. Si bien es usualmente el broncopulmonar tratante quien toma la decisión junto a los padres, creemos que es recomendable involucrar al equipo hospitalario (intensivista, urgenciólogo y hospitalista) en este proceso, porque serán muy probablemente parte del equipo tratante debido a las frecuentes hospitalizaciones y atenciones en Servicio de Urgencia de estos pacientes.

Por último, la hospitalización puede ser también aprovechada para realizar exámenes o estudios que requieren hospitalización, como por ejemplo resonancia nuclear magnética con anestesia en algunos pacientes, o estudios de monitoreo continuo como video-electroencefalograma, polisomnograma o poligrafía.

Es ideal que el equipo tratante de hospitalistas puedan dedicar tiempo a este tipo de actividades de coordinación, y que se tenga la oportunidad de discutir al paciente con los profesionales que brindan cuidados ambulatorios, además de realizar el manejo de la patología que motivó la hospitalización.

Estrategias para disminuir el uso de recursos a nivel terciario.

La primera estrategia para lograr el objetivo de disminuir hospitalizaciones, y uso de recursos a este nivel, es a través de la prevención y aumento de la resolutiveidad de los equipos que hacen un rol de cabecera en sus cuidados, evitando así contactos innecesarios con el hospital.

- a. Programas multidisciplinarios a nivel hospitalario: En Estados Unidos, la situación epidemiológica anteriormente descrita, ha estimulado la creación de programas multidisciplinarios con base en el hospital, con el objetivo de realizar una coordinación más efectiva y, de este modo, lograr contener gastos y mejorar los resultados de este grupo de pacientes. Este modelo se basa en el concepto de *"Medical Home"*, promovido por la Academia Americana de Pediatría, y que se define como un cuidado que comparte las siguientes características: accesible, centrado en la familia para la toma de decisiones, continua y coordinada, compasiva y, por último, efectivo en un contexto sociocultural. En otras palabras, significa trabajar en la integración de múltiples componentes que son necesarios en sus cuidados, como consecuencia de su complejidad.

La efectividad de estos programas ha sido probada, en especial, en los pacientes de mayor complejidad, con una disminución significativa de: consultas a Servicios de Urgencia, ingresos hospitalarios, y reingresos a 30 días posterior al alta. Interesantemente, la disponibilidad de este tipo de programas también ha probado disminuir el tiempo de estadía en el hospital. Todo esto determina una importante reducción en la utilización de recursos en salud. Además, se ha demostrado que mejoran la calidad de vida de las familias y cubren necesidades anteriormente no atendidas.

- b. Unidades de hospitalización para niños con complejidad médica: El lugar ideal de hospitalización es una unidad especialmente dedicada al manejo de NCM, donde existan salas individuales o que cumplan estrictamente con el estándar de prevención de infecciones asociadas a atención de salud, siendo éste un factor importante en la prolongación de la estadía hospitalaria. El personal de enfermería debe estar capacitado para el manejo de tecnología médica, como por ejemplo catéter venoso central, gastrostomía u otras sondas de alimentación, traqueostomía y ventilación mecánica.

Un área de especialización emergente en la formación del Pediatra es la Medicina Hospitalaria (hospitalistas pediátricos), quienes pueden hacer un aporte fundamental como cabeza de equipo a este nivel por su experiencia y formación en el manejo de problemas médicos complejos, frecuentes en estos pacientes. En nuestra experiencia, también es beneficioso que un Pediatra hospitalista forme parte del equipo ambulatorio y realice un rol de coordinación con los especialistas y unidades hospitalarias, ampliando de ese modo la cobertura de necesidades que podrían quedar desatendidas.

- c. Optimización del proceso de alta hospitalaria: Una importante área de mejora para disminuir los tiempos de estadía hospitalaria es incrementar la eficiencia del alta. Para poder egresar en forma segura y oportuna, los NCM requieren lograr estabilidad clínica

en varios sistemas y órganos distintos, disponer de insumos, alimentos y medicamentos que alcancen a cubrir las necesidades hasta el control, y tener coordinado un seguimiento posterior al alta con múltiples profesionales de la salud. Con este fin, es recomendable que el equipo tratante tenga una clara identificación de las necesidades y objetivos requeridos en un formulario o “*checklist*” pensado con anticipación al alta, con el fin de cumplirlos de la manera más eficiente posible, y así evitar retrasos en el proceso.

Consideraciones ético-clínicas.

Los NCM tienden a presentar una mayor frecuencia de enfermedades limitantes de la vida, complicaciones en el hospital e ingresos por cuadros agudos graves con mortalidad asociada, lo cual hace necesario la consideración de aspectos ético-clínicos en las decisiones con respecto a su manejo hospitalario. El ideal es que se tenga una conversación con respecto a este tema entre el médico tratante y los padres en sus controles de salud habituales, sin la presión que significa estar ante un niño en riesgo vital inminente. En esa reunión es importante aclarar dudas con respecto al pronóstico de las enfermedades de base más importantes, expectativa de vida y terapias que son razonables de implementar ante diversos escenarios que podrían presentarse (cuadros respiratorios, convulsiones o cirugías).

La pregunta fundamental con respecto a las medidas terapéuticas en el hospital debe ser acerca del beneficio y la proporcionalidad para el paciente, teniendo en consideración que no todo lo que está disponible tiene necesariamente que ser usado, en especial si se anticipa que podría provocar daño o sufrimiento (principio de no maleficencia). En este sentido es clave diferenciar y discutir con el equipo de salud y la familia el objetivo y duración estimada de las medidas invasivas que se podrían requerir. Por ejemplo, en el caso de cuadros respiratorios graves, debemos cuestionarnos si la intubación endotraqueal y ventilación mecánica están realmente indicadas según el contexto de cada paciente. Es importante considerar factores como la edad y la recuperabilidad de la patología de base en esta decisión. En nuestra experiencia, cuando un paciente con enfermedad neurológica grave es intubado por patología respiratoria aguda, se hace difícil la extubación segura, y no es infrecuente que se termine indicando una traqueostomía y ventilación mecánica en forma crónica. Por otra parte, para la realización de cirugías electivas, que tienen por objetivo mejorar la calidad de vida para el paciente y su familia, si puede plantearse intubación endotraqueal transitoria y monitorización en UPC en el post operatorio, procurando un retiro programado de estas medidas aún en caso que se estime que no habrá una recuperación satisfactoria debido a complicaciones secundarias a la cirugía.

Cuando la proporcionalidad terapéutica no ha sido previamente discutida, recomendamos partir la conversación con una pregunta abierta, dejando hablar a los padres acerca de la situación, sus expectativas, miedos y pensamientos previos con respecto a la muerte. Luego de conocer todos los antecedentes y de idealmente conversar con los médicos tratantes, exponer claramente la postura del equipo, enfatizando que el objetivo es siempre priorizar el bienestar del niño, evitando tomar acciones que podrían terminar en forma no intencionada produciendo más bien daño y sufrimiento para el paciente.

En nuestra experiencia, no es infrecuente que los padres tiendan a pedir tomar todas las acciones posibles para evitar la muerte, sin una completa conciencia del sufrimiento que podrían traer para su hijo. Esta es una tendencia natural ante el riesgo de perder un hijo, en especial si no están suficientemente familiarizados con medidas invasivas y sus potenciales consecuencias negativas. Por esto mismo es muy importante hacerles ver este otro punto de vista, para terminar tomando la mejor decisión en conjunto con ellos y siempre pensando en el beneficio del niño.

En la rara situación en que exista un desacuerdo entre el equipo de salud y los padres, es recomendable solicitar una evaluación a Comité de Ética para tener mayor respaldo de la decisión. Sin embargo, en estricto rigor, si los miembros del equipo de salud no tienen desacuerdos, esta medida no es estrictamente necesaria.

Cuando ya está tomada la decisión de realizar manejo proporcional, sin ingreso a UPC por ejemplo, es crucial evitar en la familia el sentimiento de abandono que podría acompañar a esta medida. Enfatizar que si bien se evitan medidas con un enfoque curativo, surgen por otro lado otras prioridades, que en absoluto implican dejar de otorgar los mejores cuidados para su hijo. Un manejo más conservador, con enfoque paliativo, se centra en el acompañamiento y apoyo a las familias, priorizando las medidas de confort y manejo del dolor, aceptando la muerte como un resultado natural y esperable para la condición del niño.

Finalmente, es importante explorar y manejar el sentimiento de culpa que podría aparecer en estas familias al tomar este tipo de decisiones. Enfatizar nuevamente que esta es la mejor decisión pensando en el bienestar de su hijo. Si la muerte se produce como resultado de un procedimiento o cirugía electiva, reforzar que la decisión fue tomada en conjunto, nuevamente pensando en los mejores cuidados y calidad de vida para el paciente, y que la muerte es ocasionalmente un resultado adverso indeseado, pero posible dentro de la evolución natural de la enfermedad.

Rol del pediatra hospitalista en el manejo pre y post-quirúrgico de niños con complejidad médica.

Un área emergente en pediatría hospitalaria es la participación del médico tratante ambulatorio o de un hospitalista en el manejo pre y post quirúrgico de NCM. Este grupo de pacientes habitualmente requieren una o más cirugía en algún momento de su vida, y la preparación previa es particularmente importante en pacientes que tienen compromiso multisistémico.

La evaluación pre-quirúrgica se centra en la evaluación integral por sistemas, con especial énfasis en una revisión detallada respiratoria, cardiovascular y del estado nutricional, debido a que en especial la desnutrición, se asocia a peores resultados en este grupo de pacientes.

El pediatra hospitalista en general es capaz de identificar y manejar problemas que podrían no ser identificados en una evaluación habitual. El tema ha sido estudiado en especial en pacientes operados de columna, y un manejo que incluye al hospitalista en el pre y post-operatorio podría disminuir el uso de recursos y los costos asociados a esta intervención, con menor tiempo de estadía hospitalaria, menor tiempo de nutrición parenteral y menos exámenes de laboratorio. Sin embargo, no todos los estudios son consistentes con respecto a estos resultados, y se requiere más investigación en el tema.

BIBLIOGRAFIA

1. Bethell CD, Read D, Stein RE, Blumberg SJ, Wells N, Newacheck PW. Identifying children with special health care needs: development and evaluation of a short screening instrument. *Ambulatory pediatrics : the official journal of the Ambulatory Pediatric Association*. 2002;2(1):38-48.
2. Feudtner C, Feinstein JA, Zhong W, Hall M, Dai D. Pediatric complex chronic conditions classification system version 2: updated for ICD-10 and complex medical technology dependence and transplantation. *BMC pediatrics*. 2014;14:199.
3. Simon TD, Cawthon ML, Stanford S, Popalisky J, Lyons D, Woodcox P, et al. Pediatric medical complexity algorithm: a new method to stratify children by medical complexity. *Pediatrics*. 2014;133(6):e1647-54.
4. Russell CJ, Simon TD. Care of children with medical complexity in the hospital setting. *Pediatric annals*. 2014;43(7):e157-62.
5. Council on Children with Disabilities and Medical Home Implementation Project Advisory Committee. Patient- and family-centered care coordination: a framework for integrating care for children and youth across multiple systems. *Pediatrics*. 2014;133(5):e1451-60.
6. Cohen E, Berry JG, Sanders L, Schor EL, Wise PH. Status Complexicus? The Emergence of Pediatric Complex Care. *Pediatrics*. 2018;141(Suppl 3):S202-s11.

Capítulo 8

CUIDADOS PALIATIVOS PARA NANEAS: CUIDAR, ALIVIAR Y ACOMPAÑAR

Yoselin Villagra Espinaza
Natalie Rodríguez Zamora

Los pacientes que pertenecen al grupo de NANEAS representan un enorme desafío para los equipos de salud que los atienden en, al menos, 3 ámbitos:

- a) rehabilitación y reinserción** en la vida escolar y social,
- b) transición a la medicina del adulto** y
- c) atención bajo la mirada de los Cuidados Paliativos** (CP) si la enfermedad o el deterioro progresa y se visualiza la posibilidad de que fallezcan.

Las estadísticas muestran que un número importante de los pacientes que atendemos en hospitales pediátricos actualmente se puede definir como NANEAS. Dentro de este grupo, aquellos que categorizamos en base a sus necesidades como de alta y mediana complejidad, son los que fallecerán precozmente y, por ende, son susceptibles de ser beneficiarios de CP.

En 1997, la Asociación para niños con situaciones que amenazan la vida o en situación de terminalidad y sus familias (Association for Children with Life-threatening or Terminal Conditions and their Families, ACT) y el Colegio Real de Pediatría y Salud Infantil del Reino Unido (RCPCH), publicaron el primer sistema para categorizar las condiciones amenazantes y que limitan la vida de los niños. Al describir estos grupos, la ACT y la RCPCH extendieron la población de niños que son susceptibles de CP más allá de los pacientes con cáncer, incluyendo a niños con desórdenes neuromusculares y metabólicos, así como con anomalías cardíacas y algunos con parálisis cerebral.

Esta clasificación describe cuatro patrones de enfermedad y permite incluir en alguna de sus categorías cualquier condición que limita la vida. Para algunos autores también deberían incluirse en estas condiciones a aquellos recién nacidos con patologías graves o prematuridad extrema, que tienen también alta probabilidad de no sobrevivir al período neonatal (Tabla 1).

Este enfoque permite identificar a aquellos niños, niñas y adolescentes (NNA) y a sus familias, para quienes resultaría beneficioso iniciar la discusión sobre la toma de decisiones y la adecuación del esfuerzo terapéutico en relación con las diferentes alternativas de manejo, independientemente del estadio de la enfermedad, considerando su contexto biopsicosocial y su trayectoria de enfermedad. Al identificar los pacientes dentro de alguna de estas categorías de la ACT en forma precoz, la planificación de los objetivos terapéuticos puede tener lugar en un momento en que el niño se encuentra en una condición estable y, por lo tanto, esta discusión es sentida como menos amenazante por la familia.

TABLA 1. Grupos de Enfermedades Limitantes de la Vida según ACT

Categoría ACT	Definición	Condiciones
1	Condición limitante de la vida en la que un tratamiento curativo es posible, pero puede fallar. El CP puede ser necesario en la fase de pronóstico incierto y cuando el tratamiento falla.	Cáncer Cardiopatía severa congénita o adquirida
2	Condiciones en las cuales hay una fase prolongada de tratamientos intensivos que pueden prolongar la vida y permiten actividades normales del niño, pero la muerte prematura es posible.	Fibrosis quística VIH/SIDA con tratamiento antiretroviral Enfermedad o malformación gastrointestinal grave Epidermolisis bulosa Insuficiencia renal sin posibilidad de diálisis o trasplante Inmunodeficiencia severa
3	Condiciones progresivas sin posibilidad de tratamiento curativo en la que el tratamiento es exclusivamente paliativo y puede extenderse por varios años.	Enfermedad de Duchenne Mucopolisacaridosis Otras metabolopatías VIH/SIDA sin tratamiento antiretroviral
4	Condiciones con alteraciones neurológicas severas las cuales pueden causar mayor susceptibilidad a complicaciones del estado de salud, pudiendo deteriorarse en forma impredecible, pero que no se consideran progresivas.	Parálisis cerebral severa Secuela TEC grave

En muchos países los CP son otorgados cuando la enfermedad está muy avanzada por un equipo diferente al equipo tratante habitual que ha atendido al NNA y a su familia, mientras que en nuestro país el modelo promovido desde la SOCHIFE, permite que al progresar la enfermedad sea el mismo equipo de NANEAS el que acompañe al paciente y a su familia en la etapa en la que ya no es posible un enfoque terapéutico curativo, dando continuidad a la atención.

La situación ideal, hacia la que debemos tender, es que los CP se incorporen cuando se hace el diagnóstico de una condición que amenaza la vida y no cuando estamos frente a la fase terminal o al final de la vida. El grupo más grande, donde se pueden producir dificultades en relación con el pronóstico y la toma de decisiones, es el de los NNA con enfermedades neurológicas no progresivas, como parálisis cerebral severa que, con bastante frecuencia, se deterioran durante los períodos de la adolescencia y la vida adulta temprana. Por lo tanto, es importante reconocer el **“punto de inflexión”** en la trayectoria de la enfermedad para poder visualizar, en conjunto con la familia, que el manejo del NNA debe abordarse mayoritariamente desde los CP. Esto no significa que ya no hay nada más que hacer, sino que se enfocan las medidas terapéuticas hacia el confort, evitando todo aquello que sea desproporcionado o fútil (Tabla 2).

**Tabla 2. Criterios para definir el “punto de inflexión”
en la trayectoria de enfermedad según grupo ACT**

Categoría ACT	Condiciones	Punto de inflexión
1	Cáncer Cardiopatías severas congénitas o adquiridas	Recaída o progresión de la enfermedad. Empeoramiento progresivo del estado clínico del paciente a pesar del tratamiento de primera línea indicado y del uso de tratamientos de rescate.
2	Fibrosis quística VIH/SIDA con tratamiento antiretroviral Enf. o malformación gastrointestinal grave Epidermolisis bulosa Insuficiencia renal sin posibilidad de diálisis o trasplante Inmunodeficiencias severas	Empeoramiento progresivo del estado clínico del paciente con: limitación funcional grave, dependencia mantenida de medidas de soporte (oxigenoterapia, nutrición especial, etc.), disminución o acortamiento de los intervalos libres de complicaciones.

3	Enfermedad de Duchenne Mucopolisacaridosis Otras metabolopatías VIH/SIDA sin tratamiento antiretroviral	Empeoramiento progresivo del estado clínico del paciente con: limitación funcional grave, necesidad de instauración de medidas de soporte (gastrostomía, oxigenoterapia), disminución o acortamiento de intervalos libres de complicaciones, aumento de las medidas terapéuticas para controlar complicaciones (mayor número de anticonvulsivantes), insuficiencia respiratoria por deformidades torácicas o afectación neuromuscular.
4	Parálisis cerebral severa	Empeoramiento progresivo del estado clínico del paciente: limitación funcional grave, dependencia mantenida de medidas de soporte (gastrostomía, oxigenoterapia), disminución o acortamiento de intervalos libres de complicaciones, aumento de las medidas terapéuticas para controlar complicaciones (mayor número de anticonvulsivantes), insuficiencia respiratoria por deformidades torácicas o afectación neuromuscular.

Una de las características que hace diferentes los CP pediátricos al compararlos con los de adultos, es la gran variedad de condiciones o patologías que pueden ser tributarias de este tipo de atención. Un modelo mixto de cuidado, en que coexistan las medidas terapéuticas tendientes a prolongar la vida o medidas curativas y los CP, sería el más adecuado.

Un grupo especial de pacientes lo constituyen los recién nacidos (RN), en los que el desarrollo de unidades de cuidado intensivo ha logrado mejorar en forma notoria la sobrevivencia, y por lo tanto transitar desde este modelo de atención, en que todos los medios están orientados a lograr un "producto viable", hacia el del CP, parece muy difícil. Sin embargo, la mayoría de los niños (as) que fallecen en países desarrollados, lo hacen en el primer mes de vida y casi el 100% de ellos lo hace estando hospitalizados, situación que también se da en nuestro país. Estos pacientes plantean un desafío especial cuando se trata de implementar los CP. Esta atención debería abarcar desde el diagnóstico prenatal de una condición que no será compatible con la vida hasta el momento del nacimiento, acompañando a la madre que decide no interrumpir el embarazo. Los criterios de inclusión en CP en el caso de RN deben ser planteados según la realidad local de cada Unidad de Neonatología (Tabla 3).

Tabla 3. Recién nacidos susceptibles de CP

• Prematurez extrema que concomitantemente presente displasia broncopulmonar severa o hemorragia intraventricular grado IV. • Asfixia severa al nacer, independiente de la edad gestacional. • Encefalopatía hipóxico-isquémica moderada a severa. • Muy bajo peso de nacimiento. • Malformaciones múltiples, cardiopatía congénita compleja o genopatía con compromiso de múltiples sistemas.

En este grupo, dada la complejidad de sus cuidados y las expectativas de los padres y del resto de la familia en torno al nacimiento de un “niño sano”, el equipo de CP debería estar integrado a la Unidad de Neonatología para poder trabajar dentro de un modelo de continuidad de los cuidados, desde el diagnóstico de la condición limitante o amenazante de la vida hasta el nacimiento y posterior fallecimiento, intentando que el fallecimiento pueda producirse en el domicilio, si las condiciones del RN y su familia lo permiten.

¿QUÉ SON LOS CP?

El año 1990 la OMS los define como *“el cuidado global y activo de aquellos pacientes cuya enfermedad no responde a un tratamiento curativo y en los que es esencial el control del dolor y otros síntomas, la atención a los problemas psicológicos, sociales y espirituales y el conseguir la mejor calidad de vida para el paciente y su familia”*.

En el 2000, la Academia Americana de Pediatría define un modelo integrado de CP, donde sus componentes se ofrecen en el diagnóstico y continúan a lo largo de la enfermedad, sea el resultado la curación o la muerte del niño. El año 2002 las Asociaciones y Sociedades de Enfermería Pediátrica Norteamericanas (National Association of Neonatal Nurses, Society of Pediatric Nurses y Association of Pediatric Oncology Nurses) manifiestan que el CP para NNA y sus familias es una estrategia de tratamiento integral de las necesidades físicas, psicológicas, sociales, espirituales y existenciales.

De acuerdo con esto, los “principios universales de los CP pediátricos” son:

1. El criterio de admisión en un programa de CP pediátrico será la alta probabilidad que el niño no llegue a ser adulto. No se requiere un pronóstico de supervivencia a corto plazo, porque esto interfiere con que se proporcionen los cuidados más adecuados a su condición desde el momento del diagnóstico.

2. La unidad objeto de atención es el NNA y su familia. Se define a la familia como la persona o personas que se ocupan de los aspectos físicos, psicológicos, espirituales y sociales del niño, independientemente de una relación biológica.
3. Los servicios de CP deben estar disponibles para NNA y sus familias en el lugar que prefieran, o sea, adecuado a sus necesidades. Puede ser en un hospital, en la unidad de cuidados intensivos, en el hogar, etc.
4. Los CP no tienen como objetivo acortar la vida, sino controlar los síntomas de manera aceptable para el niño y su familia.
5. Los CP se centran en el alivio del dolor físico, social, psicológico y existencial o espiritual del niño y de su familia, independientemente de su elección de continuar con tratamientos que prolonguen la vida.
6. Los CP buscan aumentar la calidad de vida del niño y de su familia, incluyéndolos en las decisiones terapéuticas, entregando información completa y veraz respecto a la enfermedad y opciones de tratamiento.
7. El equipo tratante reconoce la individualidad de cada niño y familia, y acepta sus valores, deseos y creencias, a no ser que puedan provocar un daño significativo.
8. El CP pediátrico requiere de un equipo interdisciplinario capacitado en manejo de dolor y otros síntomas y capaz de apoyar en el área psicosocial.
9. El equipo de CP debe estar disponible 24 horas al día los 365 días al año. Resulta fundamental poder desarrollar en nuestro medio equipos que tengan esta disponibilidad o que coordinen con APS la continuidad de la atención.
10. La provisión de descanso, sean horas o días en un momento dado, es un servicio esencial para las familias ("cuidados de respiro").
11. Los servicios interdisciplinarios de CP pediátricos deberían ser reconocidos como servicios médicos legítimos y valiosos, y deberían financiarse adecuadamente, para permitir su viabilidad y disponibilidad.
12. El apoyo psicológico y el seguimiento del duelo deberían mantenerse el tiempo que sea necesario para todas aquellas personas afectadas por la muerte de NNA.
13. Los CP pediátricos son un trabajo difícil y desafiante para los equipos de salud. Los cuidadores directos deberían recibir apoyo y supervisión psicosocial.

¿CUÁL ES EL ABORDAJE DEL NNA Y SU FAMILIA DESDE CP?

El objetivo principal de esta etapa es cuidar al paciente y a su familia y no curar la enfermedad. Bajo esta premisa, en cada decisión clínica deberemos valorar el ¿para qué?,

considerando riesgos y beneficios de dicha conducta, en relación con mantener una calidad de vida adecuada y también las preferencias de la unidad paciente-familia.

El abordaje entonces contempla 4 pilares muy importantes:

- a) el alivio de síntomas,
- b) el apoyo psicosocial y espiritual,
- c) el trabajo en equipo y
- d) la buena comunicación

A) Alivio de síntomas:

En esta etapa de la enfermedad es fundamental el control de síntomas y de estos el más temido por los pacientes y sus familias es el dolor. En este sentido, es muy importante, sobre todo en pacientes con daño neurológico severo, poder identificar y evaluar la intensidad del dolor cuando ellos no son capaces de expresarlo. Resulta entonces muy útil que el equipo y la familia utilicen una escala de evaluación de dolor, siendo para este tipo de pacientes la más recomendada la Escala FLACC (figura 1). Con ella se puede objetivar de 0 a 10 la intensidad del dolor (considerando dolor moderado FLACC mayor a 4) y determinar el fármaco más adecuado de acuerdo con las directrices de la OMS (2012): administración de analgésicos idealmente por vía oral /enteral (oral, gastrostomía, sonda) y si no es posible por vía endovenosa o subcutánea, con horario fijo no a demanda si el dolor es moderado o severo, en escalera según intensidad (AINES y paracetamol en dolor leve, en dosis habituales, y opiáceos fuertes (morfina) en dolor moderado-severo (no se recomienda el uso de codeína), asociando si se requiere un coadyuvante como: ansiolítico, antidepresivo tricíclico o gabapentinoide (en dolor neuropático) y en forma individualizada para cada paciente, reevaluando al paciente cada vez que se haga un cambio de dosis. Los opiáceos fuertes no tienen dosis tope y, por lo tanto, la dosis adecuada es la que logra el control del dolor en cada paciente, con menos efectos colaterales (asociar siempre antieméticos y laxantes). Ver tablas 4 y 5.

Figura 1. Escala Evaluación dolor para pacientes con daño neurológico

APÉNDICE

Escalas de evaluación de dolor de uso común en pediatría

ESCALA DE DOLOR "FLACC" (19)			
CATEGORIAS	PUNTAJE		
	0	1	2
EXPRESION FACIAL (Face)	Expresión neutra o sonrisa, contacto visual e interés en el medio.	Ceño o boca fruncidos ocasionalmente, compungido, ojos parcialmente cerrados.	Ceño fruncido permanente, mandíbula apretada, mentón tembloroso, arrugas frontales profundas, ojos cerrados, boca abierta, líneas profundas alrededor de nariz/labios.
PIERNAS (Legs)	Posición normal, relajadas.	Inquietas, rígidas, flexión/extensión intermitentes.	Patadas, flexión/extensión exageradas o temblor de extremidades.
ACTIVIDAD (Activity)	Posición normal, tranquilo, se mueve fácil y libremente.	Gira de un lado a otro o reacio a moverse, se presiona la parte del cuerpo que le duele.	Rígido, arqueado, movimientos espasmódicos. Inmóvil, movimientos a lado y lado de la cabeza.
LLANTO (Cry)	Sin llanto o quejido (despierto o dormido).	Quejidos suaves, llanto ocasional, suspiros.	Llanto mantenido, quejido intenso, gritos, llanto "convulsivo".
SUSCEPTIBILIDAD DE CONSOLAR (Consolability)	Tranquilo, relajado. No requiere consuelo.	Consolable con caricias ocasionales o con palabras. Es posible distraerlo.	Difícil de consolar o distraer.

La escala FLACC de evaluación del dolor puede ser usada en niños de 0 a 3 años, en pacientes con alteraciones cognitivas, y en aquellos pacientes incapaces de usar otras escalas. Se suman los puntajes de cada ítem, dando un puntaje final entre 0 y 10 puntos.

Tabla 4. Dosis de inicio de morfina en lactantes que no han utilizado opiáceos (1 mes–1 año)

Vía de administración	Dosis
Oral (liberación inmediata)	0,08-0,2 mg/kg cada 4 hrs
Inyección ev (*) 1 – 6 meses	0,1 mg/kg cada 6 hrs
Inyección subcutánea 6 -12 meses	0,1 mg / kg cada 4 hrs
Infusión ev 1- 6 mes	Dosis inicial: 0,05 mg /kg (*) y seguir con 0,01-0,03 mg/kg/ hr
6 -12 meses	Dosis inicial: 0,1-0,2 mg /kg y seguir con 0,02-0,03 mg /kg/ hr

(*) administración lenta de morfina durante al menos 5 minutos.

Tabla 5. Dosis de inicio de morfina en niños (as) de 1 a 12 años que no han recibido opiáceos

Vía de administración	Dosis
Oral (liberación inmediata)	1-2 años: 0,2 -0,4 mg/kg cada 4 horas 2-12 años: 0,2-0,5 mg/kg cada 4 horas (máximo 5 mg)
Inyección ev (*) o subcutánea	1-2 años: 0,1 mg/kg cada 4 horas 2-12 años: 0,1 -0,2 mg/kg cada 4 horas (máximo 2,5mg)
Infusión ev	Dosis inicial i/v: 0,1-0,2 mg/kg (*) seguir con: 0,2-0,3 mg/kg/hora

(*) administración lenta de morfina durante al menos 5 minutos.

Otros síntomas que se pueden observar en pacientes en CP y su manejo se detallan en la tabla 6.

Tabla 6. Manejo de otros síntomas no dolor en CP

Síntoma	Manejo no farmacológico	Manejo farmacológico
Vómitos y nauseas	Ambiente tranquilo Alimentación fraccionada (elegir sabores, dar alimentos fríos) Evitar olores fuertes (comida, perfume, ventilación) Revisión de gastrostomía o sonda	-Ondansetrón 0,2 mg/Kg/dosis cada 8 hrs. VO o EV -Domperidona 0,2-0,4 mg/kg/dosis cada 8 hrs VO o EV (max 10 mg / dosis) -Dexametasona 0,1 a 0,5 mg/kg/ día cada 6-8-12 hrs VO o EV
Constipación	Alimentación rica en fibra Aumentar actividad física si es posible Proporcionar intimidad si lo requiere Revisar tratamientos que pueden constipar	-Lactulosa 1-3 mL/kg/día -PEG 0,5 g/kg/ día -Enemas (evitar los que contienen fosfatos) -Proctoclisís en caso de fecalomas
Hemorragias	Evaluar cuantía y velocidad de pérdidas Evaluar etapa de la enfermedad Compresión local Mantener semisentado Preferir toallas oscuras Evitar alarmar al paciente y familia	-Ac tranexámico 30-50 mg/kg/día cada 8 hrs VO o EV -Transfusión (según condición) -Sedación con midazolam si no responde a otros tratamientos
Fiebre e infecciones	Identificar causa Tratar etiológicamente y con proporcionalidad Vía adecuada	-Antibiótico según foco clínico o estudio de laboratorio mínimo -Antipiréticos con horario o en infusión continua
Disnea	Tranquilizar, aire fresco en la cara, posición adecuada Técnicas de relajación, reposo	-Oxigenoterapia -Morfina (50% dosis analgésicas) -Ansiolíticos -Corticoides -Sedación con midazolam si no responde a otros tratamientos
Trastorno del sueño	Identificar miedos o angustias (Enfermedad neuromuscular)	-Evitar dosis corticoides potentes en la tarde -Usar Melatonina o aumentar dosis -Revisar interacción de fármacos.
Convulsiones	Identificar estado epiléptico no convulsivo (mayor somnolencia, desconexión del medio). Estado avanzado: simplificar tratamiento farmacológico y priorizar benzodiazepina o fenobarbital.	En caso de crisis mantenidas de difícil manejo: Midazolam: ev, subcutáneo, rectal, sublingual, infusión continua Lorazepam: ev, subcutáneo, rectal
Estertores de la	Informar al paciente, aunque parezca ilógico Posición semisentada, lateralizada. Cambiar de posición Vía aérea despejada (aspirar secreciones, aseo cavidades) Evitar caída del mentón	N-butilbromuro de Escopolamina (amp 1mL/20 mg): 0,2-0,6 mg/kg/ día cada 6-8 hrs EV (puede producir sedación)

agonia	Invitar a familiares a asistir al paciente con cariño Respetar privacidad del paciente y familia Sugerir presencia de representante de la fe del paciente	
Espasticidad	Tranquilizar Relajar Buscar posiciones cómodas Evaluar con kinesiólogo y terapeuta ocupacional	Baclofeno (ajustar dosis) Benzodiazepinas (evaluando compromiso respiratorio)

B) Apoyo psicosocial y espiritual:

Los NNA que presentan enfermedades limitantes de la vida y sus familias manifiestan una serie de síntomas asociados a la esfera psicosocial y espiritual (angustia, ansiedad, pérdida y duelo) que requiere de la atención de otros profesionales del equipo interdisciplinario como psicólogo, asistente social, voluntario, representante de su religión o fe. En este ámbito, la evaluación espiritual y la atención psicosocial paliativa abordan los componentes clave de la espiritualidad humana: curación y esperanza, sufrimiento y pérdida, significado y valores, y relaciones y conexiones. La tabla 7 muestra intervenciones para abordar las necesidades espirituales y mejorar la capacidad de resiliencia de los pacientes y sus familias.

Tabla 7. Evaluación espiritual e intervenciones para niños y familias que viven con enfermedades limitantes de la vida.

Curación y Esperanza	Valorar las formas en que los pacientes y las familias han alimentado la esperanza y lo trascendente en sus vidas. Afirmar la esperanza que se centra en que la calidad de vida sea significativa durante el mayor tiempo posible. Reconocer las tensiones espirituales cotidianas: dualidades entre la tristeza y la alegría, la esperanza y la desesperación.
Sufrimiento y Pérdida	Explorar el duelo anticipado, la pérdida crónica y la tristeza. Abordar culpa de los padres sobre condición genética y alteración del embarazo. Validar los sentimientos parentales de impotencia al tratar de proteger a su hijo(a) del sufrimiento y el dolor.
Significado y Valores	Fomentar el recuento de una historia de vida como una forma de crear un contexto para lo que está sucediendo ahora y lo que se espera en el futuro. Validar creencias y valores de los pacientes y familias, especialmente en lo que respecta a calidad de vida, significado de la enfermedad y sufrimiento, y lo que constituye una "muerte pacífica".
Relaciones y Conexiones	Explorar las formas en que han fomentado la comunicación y las conexiones amorosas, incluso cuando la comunicación verbal se ve afectada. Apoyar las relaciones entre pares y familiares, evitando aislamiento y soledad. Promover sistemas de apoyo, incluidas comunidades de fe, para mantener la resiliencia espiritual.

Es importante destacar que nos enfrentamos también al creciente desafío de sensibilizar, educar y cambiar la cultura hospitalaria y sanitaria en general, cuyo personal deberá interactuar con estos NNA, ya sea en controles ambulatorios, unidades de emergencia, hospitalizaciones o incluso en sus domicilios, más aún en el momento del fallecimiento que puede ocurrir en cualquiera de estos lugares.

C) Trabajo en equipo ¿Cómo deben ser los equipos de CP para NANEAS?

En base a lo descrito en la literatura y a nuestra experiencia presentamos los principios que deben guiar el actuar del equipo de CP.

Se requiere de un equipo multi e interdisciplinario, incluyendo a todos aquellos profesionales de la salud o técnicos que sea necesario para entregar una atención centrada en los detalles. La atención que entregará debe ser integral, coordinada, planificada, evaluando todos los aspectos biopsicosociales ("cuidado total").

El equipo de CP debe perder el temor a reinventarse, a cambiar objetivos las veces que sea necesario, adaptarse a las necesidades múltiples, así como múltiples y variados son los NANEAS y sus familias.

Las prestaciones que se realizan y que definen la dinámica de atención de los CP son: atención ambulatoria programada y de urgencia, interconsultas y apoyo a los equipos en urgencias y hospitalizados, visita domiciliaria, educación a los cuidadores, apoyo y control telefónico 24/7.

Cada integrante del equipo debe saber que su autocuidado y la capacitación constante son primordiales, ya que cuidar a NNA con enfermedades limitantes de la vida y de sus familias es demandante. Sin embargo, también es una experiencia única y gratificante, una oportunidad de aprender y perfeccionarse.

D) Buena comunicación: comunicación efectiva, comunicación de malas noticias

Uno de los puntos claves del trabajo en CP es la comunicación. Es una estrategia que permite establecer una relación terapéutica y la humanización del trato entre los equipos de salud y el núcleo paciente – familia. La comunicación es un medio para lograr una atención integral.

Recomendamos generar un ambiente de comunicación en el cual prime la confianza, el respeto y la empatía. Es clave el uso de un lenguaje sencillo y sobre todo contar con un espacio privado y en el que participe solo la cantidad de personas estrictamente necesarias. La comunicación no verbal es esencial. Se recomienda repetir los conceptos claves para que

se recuerde la información entregada y se debe dejar explícitamente abierta la posibilidad de volver a conversar, ya que el paciente y su familia necesitan tiempo a solas para procesar la información entregada y resolver sus propias interrogantes.

“El niño con una enfermedad incurable señala a los padres el misterio de la vida que siempre es finita, que siempre está amenazada por la muerte y que, sin embargo, oculta algo dentro de sí que excede la muerte. Permanecerá como una huella grabada en el corazón de los padres. Entonces la madre reconoce el mensaje que él tiene preparado para ella. Y a pesar de todo sufrimiento, experimenta a su hijo como un regalo maravilloso” (Anselm Grun. Libro ¿Por qué a mí?).

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Cuidados Paliativos para lactantes, niños y jóvenes. Los Hechos. Fundación Maruzza Lefebvre D'Ovidio, 2009.
2. - A guide to the development of children's palliative care services. Joint Working Party of the Association for Children with Life-Threatening or Terminal Conditions and their Families (ACT) and the Royal College of Paediatrics and Child Health (RCPCH). London: ACT/RCPCH,1997.
- 3.- Wood F., Simpson S., Barnes E., Hain R. Disease trajectories and ACT/ RCPCH categories in paediatric palliative care. *Palliat Med* 2010; 24(8):796-806.
- 4.- Lenton S., Goldman A., Eaton N., Southall D. Development and epidemiology. Oxford Textbook of Palliative Care for Children. Edited by Ann Goldman, Richard Hain and Stephen Liben. Pag 3-13. Oxford University Press. 2006.
- 5.- Bergstraesser E. Pediatric palliative care-when quality of life becomes the main focus of treatment. *Eur J Pediatr* 2013; 172: 139-150.
- 6.- Hynson JL (2006). The child's journey: Transition from health to ill-health. En: Goldmann A, Hain R, Liben S (eds). Oxford Textbook of palliative care for children, 1a edición. Oxford University Press, New York, pag 14-27.
- 7.- Mack J., Wolfe J. Early integration of pediatric palliative care: for some children, palliative care starts at diagnosis. *Curr Opin Pediatr* 2006; 18:10-14.
- 8.- De Rooy L., Aladangady N., Aidoo E. Palliative care for the newborn in the United Kingdom. *Early Human Development* 2012; 88:73-77.
- 9.- Boss R., Clarke-Pounder J. Perinatal and neonatal palliative care: targeting the underserved. *Progress in Palliative Care* 2012; 20 (6): 343-348.
- 10.- Bernadà M., Dall'Orso P., Gonzalez E., Le Pera V. et al. Cuidados Paliativos Pediátricos. *Arch Pediatr Urug* 2012; 83(3): 203-210.
- 11.-Schwantes S., Wells O'Brien H. Pediatric palliative care for children with complex chronic medical conditions. *Pediatr Clin N Am* 2014; 61:797-821.
- 12.- Manual de control de síntomas. Cuidados Paliativos. Cáncer Infantil. Unidad de Cáncer. Departamento de Enfermedades no transmisibles. División de Prevención y Control de Enfermedades. Subsecretaría de Salud Pública. MINSAL (2013).
13. Rodríguez C. Conspiración del silencio. *Rev Esp Comun Salud*.2015;6(2):213-221.Disponible en:<http://hosting01.uc3m.es/Erevistas/index.php/RECS/article/view/2940> [acceso 03/01/2018].

14. Melero A, García R. La comunicación en la relación terapéutica entre las competencias de enfermería: análisis en el contexto de oncopediatria. ENE. 2016;10(1). Disponible en:<http://eneenfermeria.org/ojs/index.php/ENE/article/view/599>[acceso 03/01/2018].

Capítulo 9

TRANSICIÓN DE ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES EN SALUD HACIA LA ATENCIÓN DEL ADULTO

Lilianette Nagel Beck

La transición se define como el proceso planificado e intencionado en que adolescentes con necesidades especiales en salud - aquellos que tienen o están en riesgo de presentar una enfermedad crónica de tipo físico, del desarrollo, conductual o emocional y que además requieren mayor utilización de servicios en salud - se trasladan desde servicios pediátricos a servicios de adultos. La finalidad es lograr que lo/as jóvenes lleguen a manejar adecuadamente sus necesidades de salud, comenzando idealmente a los 12-14 años y finalizando el proceso cuando cada especialidad lo estime pertinente de acuerdo a la patología. Este proceso ha cobrado especial importancia en los últimos años, tomando en cuenta que 10% de lo/as niño/as presentan enfermedades crónicas y/o complejas que llegan a la adolescencia y a la adultez, denominados NANEAS (niño/as y adolescentes con necesidades especiales en la atención de salud). Se ha detectado, en diversos estudios, una serie de puntos críticos como resistencia a la transferencia a servicios de adultos, no solo por parte del adolescente, sino que de lo/as cuidadores y también el equipo pediátrico, esto por el vínculo adquirido a través de años, la dificultad en desarrollar autonomía y en la coordinación de los distintos equipos, entre otros (1).

Los objetivos de este capítulo son poder facilitar la transición desde la práctica pediátrica al cuidado de adultos, describir los aspectos psicológicos implicados en adolescentes con necesidades especiales en salud, conocer que este proceso debe ser planificado y reconocer la dificultad de los padres en permitir que sus hijo/as tomen el control gradual de su cuidado (2). Se espera que continúen recibiendo atención de salud de calidad, siendo transferido/as al servicio de adultos con adecuada preparación (conocimiento de su patología, sabiendo pedir sus horas, entender por qué deben tomar sus medicamentos, que hacer frente a una emergencia, etc.). Sabemos que el desarrollo de un/a adolescente NANEAS en general es diferente al de uno/a sano/a, ya que marca el desarrollo de su identidad, cómo se relaciona con sus pares y su capacidad de adaptación a los diferentes ambientes. Si no se maneja adecuadamente puede tener consecuencias en su salud, en su calidad de vida, acceso al cuidado médico, etc. Por eso es un desafío tanto para

las familias, proveedores de salud y sobre todo para lo/as pacientes. Y si trasladamos esta situación al contexto de pandemia se hace mas complejo aun. Los sistemas efectivos requieren metas claras y pasos a seguir, motivación, trabajando con sinergia tanto los equipos de salud como las familias. (3). Existen ciertos principios en relación a la transición que marcan este proceso: la importancia de un foco basado en fortalezas del joven o la joven; el énfasis en la autodeterminación y compromiso de la familia y equipo de salud; conocimiento de las diferencias y complejidades individuales. Reconocimiento de las vulnerabilidades y necesidad de preparación para integrarse al modelo de cuidado del adulto, requiriendo de una adecuada coordinación de estos equipos y un conocimiento adecuado sobre la salud de lo/as adolescentes y sus habilidades para tomar decisiones adecuadas. (4,5)

También es útil ver la experiencia de otros países que llevan más tiempo, utilizando las numerosas referencias en la literatura que ayudan a su implementación. Una de éstas – **got transition** - tiene un sitio web para ofrecer recursos a la comunidad y al proveedor de salud. (6) y el **ready-steady go**, de Inglaterra (8), entre otros.

En Chile ha habido un avance significativo al respecto y ya varios centros como la Universidad Católica, Hospital Sótero del Río, Hospital Luis Calvo Mackenna, Hospital San Juan de Dios, entre otros han comenzado a implementar estos cambios. Se han hecho recomendaciones para la atención de adolescentes NANEAS desde servicios pediátricos a servicios de adultos, publicadas en la Revista Chilena de Pediatría, por Zubarew et al (9).

La planificación implica una adecuada preparación de la familia ya que cuando el/la paciente pasa al cuidado del equipo de adultos se espera mayor autonomía y no se toma tanto en cuenta la opinión de los padres en la toma de decisiones (8). Entonces, sin esta preparación, los resultados serán peores (pérdida de horas médicas, mayores hospitalizaciones, etc.). Debiera haber un continuum entre el cuidado de los proveedores de atención primaria y subespecialidades en los servicios pediátricos y de adultos. La atención debe ser individualizada en razón del grado de desarrollo, nivel cognitivo, cultural, etc. Mucho depende de la autovalencia del/la paciente, ya que al ser menor ésta, la transición debe focalizarse en lo/as cuidadores. Todo esto debe comenzar a temprana edad de la adolescencia, existiendo diversas herramientas en la literatura, como se ha mencionado.

¿Cómo se hace en la práctica? Es un proceso de largo plazo, integrando la transición en los controles habituales. En Chile existe el ordinario N°1791 del 14 de junio 2012, que autoriza a los establecimientos pediátricos y servicios de pediatría para otorgar prestaciones a pacientes hasta los 19 años, 11 meses, 29 días de edad, según los recursos disponibles para ello (2). Asimismo, el ordinario N° 1142 del 21 de abril 2021, extiende la atención pediátrica en

servicios de urgencia hasta a los 18 años y en contexto de pandemia, privilegia la atención remota sobretodo en consultas de pacientes antiguos, lo que favorece sobretodo la atención de pacientes NANEAS. Esta estrategia de prolongación de la edad pediátrica es consistente con el enfoque de curso de vida de Minsal.

En suma, los servicios pediátricos debieran considerar los 18 años como edad mínima de transferencia a los servicios de adultos. En casos de adolescentes portadores de discapacidad cognitiva severa, enfermedades crónicas severas, patologías que por sus características sean propias de manejo pediátrico o que por sus condiciones físicas o mentales sean de difícil manejo por los servicios de salud de adultos, se recomienda que se consideren dentro de este Programa hasta los 24 años.

La Academia Americana de Pediatría y de Medicina Familiar recomienda que el proceso comience a los 12 años, con una discusión y evaluación del grado de preparación en distintos tiempos (durante adolescencia inicial 12- 14 años; media, 15-16 y final, 17-18). Se debe explicar los objetivos, importancia y línea de tiempo. Revisión de las tareas de aprendizaje de automanejo en el tratamiento medicamentoso, petición de horas médicas, necesidades dietéticas, habilidades sociales, actividades recreacionales, educación sexual, entrenamiento vocacional, etc. Hay una superposición en lo que respecta al manejo clínico, junto a la guía frente a comportamientos de riesgo, al igual que todo adolescente.

Al menos un año antes de la finalización de la atención pediátrica se debe preparar lo que corresponde al proceso de la transferencia propiamente tal: contacto con el proveedor de adultos, resumen del historial médico (hospitalizaciones recientes, cirugías, plan de tratamiento, etc.). Esto marca un hito en el paciente, familia y equipo de salud, formalizando el comenzar una nueva etapa en sus vidas. (11,12,13,14)

El marco para llevar a cabo exitosamente todo este proceso son los 6 pasos del *gott transition*, que se detallan a continuación. (ver en español cuestionarios y anexos de transferencia en: Los Seis Elementos Esenciales para la Transición de la Atención MédicaTM 3.0. Washington, DC: Gottransition julio2020).

LOS SEIS PASOS DE GOTTRANSITION **(programa de uso universal) adaptados a la realidad nacional**

1. Política de transición.

- Establecer una **Política de transición** conocida por padres/cuidadores y equipo de salud. Cada subespecialidad debe tenerla, acorde a sus necesidades.
- Educar todo el personal sobre el enfoque de transición del consultorio pediátrico.
- Publicar la política y conversar/intercambiar opiniones con el/la joven y su familia, a partir de los 12 a 14 años de edad y revisar la política regularmente como parte de la atención médica continua.

2. Seguimiento y supervisión de la transición.

- Establecer criterios y procesos para seleccionar a jóvenes en transición e introducir sus datos en un registro.
- Utilizar un diagrama de flujo o registro individual para dar seguimiento al avance de la transición.

3. Nivel de preparación para la transición.

- Realizar evaluaciones de adolescencia con regularidad, intercaladas con los controles de las respectivas subespecialidades desde los 14-16 años de edad, **sobre el nivel de preparación para la transición**, para seleccionar e inter-cambiar opiniones con el/la joven y padres/cuidadores sobre necesidades y metas de cuidado propio:
 - Primera encuesta: 14 -16 años
 - Segunda encuesta: 16- 18 años
- Fijar conjuntamente metas y acciones priorizadas, con el/la joven y padres/cuidadores y documentarlas regularmente en un plan de atención médica.
- Mantener un record actualizado de su patología, medicamentos, etc en su celular (página de salud).

4. Planificación de la transición.

- Elaborar y actualizar regularmente el plan de atención médica (nivel de preparación, metas y acciones por orden de prioridad).
- Preparar al o la joven y a sus padres/cuidadores para el enfoque de atención hacia el adulto.
- Determinar la necesidad de apoyo en la toma de decisiones para lo/as jóvenes.
- Determinar con el/la joven y padres/cuidadores el mejor momento para realizar la transferencia.
- Obtener consentimiento de el o la joven/cuidador/a para la divulgación de la información médica.

5. Transferencia de la atención médica.

- Confirmar la fecha de la primera cita con el médico de adultos.
- Transferirlo cuando su estado de salud sea estable.
- Finalizar el paquete de transferencia e incluir la evaluación final sobre el nivel de preparación para la transición.
- Preparar un resumen y el paquete de transferencia, enviarlos a la consulta de adultos y confirmar que hayan recibido la información .

6. Finalización de la transferencia.

- Comunicarse con el joven /cuidadores, entre 3 y 6 meses después de la última visita para confirmar la transferencia y recoger opiniones sobre la experiencia del proceso de transición.
- Comunicarse con el consultorio de adultos para confirmar la finalización de la transferencia y ofrecer asesoramiento, según se necesite.
- Construir alianzas continuas en colaboración.
-

MAPA DEL PROCESO



(Dra. Oana Omescu 2016)

DIFICULTADES: (8)

1) LOGRAR APOYO AUTORIDADES

- a. Publicitar y respaldar el proyecto (ejemplo: realizar reunión clínica con los proveedores de adultos)
- b. Asegurar recursos necesarios
- c. Alinearse con actividades estratégicas
- d. Partir desde un piloto ampliando el proceso

- e. Comunicación con el sistema de adultos
- 2) CONFORMAR EL EQUIPO DE TRANSICION
- a. Equipo pediátrico (reunirse con todas las especialidades pediátricas)
 - b. Equipo de adultos
 - c. Apoyo de un/a coordinador/a transversal (Unidad de Adolescencia)
 - d. Apoyo de staff (enfermera , de adultos o pediátrica)
 - e. Sistema de administración que evalúe el proceso

DEFINICION DE LOS PROCESOS DE TRANSICION PARA MEJORAMIENTO

- Crear un sistema de transición en cuidado salud (con metas y planes), que incluya:
 - Población
 - Objetivos
 - Línea de tiempo
 - Indicadores de éxito
- Espectro: Distintas especialidades que tengan pacientes NANEAS.
- Población: lo/as jóvenes con condiciones seleccionadas.
- Plan de evaluación de programa de transición (herramientas)

DEDICACION DE TIEMPO PARA IMPLEMENTAR LA TRANSICION

- Agendamiento de reuniones de equipo
 - Eficiencia en el uso del tiempo
 - Reuniones mensuales para el grado de avance
 - Obtención de retroalimentación de los equipos

NECESIDADES:

- Poder juntarse con los distintos equipos pediátricos
- Discutir y articular roles de los equipos pediátrico y de adultos, (sensibilización).
- Partir con una escala manejable
- No partir con los pacientes más complejos
- Planificar un proceso que parta a los 12- 14 años.
- Incluir relaciones públicas y estrategias de marketing (folletos de información en estanterías, información en página web, etc.) (9,10,11)

MEDICION DE IMPACTO: Desarrollar un plan de evaluación con datos desde el comienzo, midiendo: (8, 9)

-ESTRUCTURA:

1) PREPARACION PARA LA TRANSICION: Tener una política, registro, evaluación del grado de preparación

(Cuestionarios *gottransition* para jóvenes/cuidadores de uso universal o en su defecto el cuestionario chileno para adolescentes validado: Funes et al) (10)

2) TRANSFERENCIA:

Resumen de la historia clínica (los archivos pueden subirse a la aplicación de salud de los celulares)

Métodos establecidos de comunicación con el proveedor de adultos (presencial o telemática).

3) COMPROMISO CON EL PROVEEDOR DE ADULTOS

Realizar reunión informativa para sensibilización

-PROCESO

1) PREPARACION PARA LA TRANSICION: Debiera comenzar a los 12–14 años. La familia recibe un plan de transición.

(folletos de información, políticas visibles y conocidas por todos)

2)TRANSFERENCIA: Identificar un proveedor de adultos. Tener resumen de la historia clínica.

-RESULTADOS.

1. PREPARACION PARA TRANSICION: Paciente completa la preparación (10, 11, 12)

2. TRANSFERENCIA: Ha identificado un proveedor de adultos y agenda entrevista

3. COMPROMISO CON EL PROVEEDOR DE ADULTOS. El paciente acude al proveedor de adultos. Tiene una enfermedad estable.

RESULTADO ESPERADO: Disponer de política de transición adecuada por parte de las especialidades, constitución de equipos multidisciplinarios de transición, medición de resultados a través de indicadores (encuestas de grado de preparación en las distintas etapas de proceso, de pacientes y cuidadores).

HERRAMIENTAS DE TELEMEDICINA EN CONTEXTO DE PANDEMIA:

Gottransition ha desarrollado recientemente contenidos para facilitar el traspaso hacia la atención de adultos en forma telemática. El tener una buena comunicación a priori entre el médico pediatra y el futuro médico de adultos aumenta la confianza en el proceso y mas aun si se puede hacer en conjunto a través de telemedicina. Representa una oportunidad de intercambio de preguntas, aunque no pretende sustituir a la consulta presencial. Se recomienda que antes de la visita conjunta se comparta una carta de bienvenida por parte del médico de adultos y el resumen de la historia y plan de emergencia por parte del pediatra y que se hayan discutidos los términos de confidencialidad.

Los objetivos son que el/la adolescente tenga la oportunidad de conocer al futuro tratante, en un ambiente cálido y poder disipar las dudas, clarificando los pasos a seguir. Serían suficientes alrededor de 30 minutos de teleconsulta.

CONCLUSIONES: En suma, se debe ver la transición como un proceso de construcción de habilidades, con tareas de autonomía progresiva y enfoque integral. La finalidad es poder lograr que lo/as adolescentes con necesidades especiales en salud lleguen a la atención de adultos con óptima preparación, tanto ello/as como sus familias y el equipo de salud saliente y entrante. Esto requiere de una adecuada planificación y evaluación de las actividades realizadas, con atención ojalá transdisciplinaria y trabajo en red con equipos capacitados y sensibilizados. La evidencias apuntan a los beneficios de una transición estructurada, con menos hospitalizaciones, mejor adherencia a tratamiento, mejoría de las habilidades de automanejo, etc. (11,12,13). La tarea a futuro será implementar la transición gradualmente en los centros de salud nacionales y medir su impacto.

BIBLIOGRAFIA

1. Zubarew et als. Servicios de transición para atención de adolescentes con enfermedades crónicas. Necesidad urgente para Chile y Latinoamérica. Rev Chil Pediatr. 2017; 88(1): 186-187
2. Programa Nacional de Salud Integral de Adolescentes y Jóvenes; Nivel especializado de atención abierta y cerrada. 2018. Minsal
3. Lebrun-Harris LA, et al. Transition Planning Among us Youth with and without Special Health Care Needs. Pediatrics . 2018;142(4)
4. Transición al cuidado de la vida adulta, de NANEAS: recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. Rev Chil Pediatr 2011; 82 (3): 238-244
5. White PH, Cooley WC, Transitions Clinical Report Authoring Group, American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, American College of Physicians. Supporting the Health Care Transition From Adolescence to Adulthood in the Medical Home. *Pediatrics*. 2018;142(5):e20182587
6. National Center for Health Care Transition Improvement. *Six Core Elements of Health Care Transition* 3.0 (2020): www.gottransition.org.
7. White P, Schmidt A, Shorr J, Ilango S, Beck D, McManus M. Los Seis Elementos Esenciales para la Transición de la Atención MédicaTM 3.0. Washington, DC: Got Transition, The National Alliance to Advance Adolescent Health, julio de 2020.
8. Nagra A, McGinnity PM, Davis N, et al. *Implementing transition: Ready Steady Go*. Arch Dis Child Educ Pract Ed. 2015; 100: 313–320.
9. Zubarew et als. Recomendaciones para la atención de adolescentes con enfermedades crónicas desde servicios pediátricos a servicios de adultos. Rev Chil Pediatr 2017; 88(3)
10. **Funes F. et als. Evaluación de conocimientos y autonomía para la transición de adolescentes hacia la atención de adultos Rev. chil. Pediatr. 2020. 91. 5.**
11. Hergenroeder Albert C. Short Communication. Lessons learned in building a hospital-wide transition program from pediatric to adult-based health care for youth with special health care needs. Adolesc Med Health 2015
12. John D. Mahan, et als. Self - management and Transition to Adult Health Care in Adolescents and Young Adults: A Team Process. Pediatrics in Review 2017; 38: 305
13. Suris, JC., Akre, C. Key Elements for, and Indicators of, a Successful Transition: An International Delphi Study. Journal of Adolescent Health 56 (2015) 612 e618.
14. Nagel L. El Adolescente con enfermedades crónicas. En: Enfermedades Crónicas en la infancia. Una Perspectiva desde América Latina, N A Vargas, Editor; Fabricio Impresores Ltda. Chile, Diciembre 2005

Capítulo 10

SEXUALIDAD Y NANEAS: UNA MIRADA DESDE LOS DERECHOS Y SALUD

Claudia Sagredo Berrios

INTRODUCCIÓN. Muchas definiciones existen para el concepto de sexualidad. Desde lo técnico especializado, hasta aquellas que pueda tener la población general o grupos poblacionales específicos. De hecho, hay una tendencia social, masificada, de reducir el tema de la sexualidad a solo las relaciones sexuales, por lo que al abordar este tema con respecto a los NANEAS, es importante conocer, primero, algunos antecedentes sobre la información que, en relación a ello, manejan los jóvenes, sus familias y contextos.

En el estudio exploratorio descriptivo, *“Juventud y sexualidad. Derechos sexuales y reproductivos: Subjetividad y experiencia en niños, niñas y adolescentes”* (Amnistía Internacional - Opción, 2017), en 2.593 escolares urbanos, entre 12 y 18 años, muestra que frente a la solicitud *“definan sexualidad”*, 35% aproximadamente dejó en blanco o respondió *“no sé”*. La respuesta mayoritaria: 12,6%, lo asoció a relaciones sexuales o conductas sexuales. Frente a *“Qué piensas o te imaginas son los derechos sexuales o reproductivos”*, las categorías *“no sé”* y en blanco sumaron 50,8%.

Este texto nace desde la mirada de salud, y por ello tomaremos la definición de OMS 2006, que establece:

“Un aspecto central del ser humano, presente a lo largo de su vida. Abarca al sexo, las identidades y los papeles de género, el erotismo, el placer, la intimidad, la reproducción y la orientación sexual. Se vivencia y expresa a través de pensamientos, fantasías, deseos, creencias, actitudes, valores, conductas, prácticas, papeles y relaciones interpersonales”.

Con ello, se parte de una definición más amplia que no sólo considera relación(es) sexual(es). La sexualidad, definida integral y multidimensionalmente, está determinada por factores culturales, políticos, legales y filosóficos. También por historia, experiencias, ética, moralidad, espiritualidad y religión.

El desarrollo de la sexualidad humana a lo largo de toda la vida, se inicia en la historia de una persona, previa a su nacimiento, dentro de un ciclo vital individual y familiar, transitando entre la fecundación y las diferentes etapas hasta su nacimiento, siguiendo, luego, en forma consecutiva y progresiva, en procesos de vinculación afectiva, erotismo, procreación y desarrollo de su identidad sexual (genotipo y fenotipo) y dentro de contextos sociales en movimiento.

Todo lo anterior le ocurrirá dentro de la diversidad biopsicosocial humana existente. Desde salud, debemos respaldar el cumplimiento de derechos, en forma equitativa, facilitando el acceso y la oportunidad de atención en salud, adecuándonos a la diversidad humana y reconociendo el marco de características específicas de las poblaciones.

Los NANEAS, tienen capacidades diferentes y necesidades especiales. Pueden presentar patologías crónicas o discapacidad(es), dándole características propias individuales. Se ha orientado su división en base a sus diferentes complejidades de atención, facilitando así su visualización y manejo.

Históricamente, la sociedad ha tendido a ignorar o minimizar la sexualidad en este grupo. A inicios del siglo XX, miles de personas con discapacidad fueron sometidos a esterilización involuntaria, a institucionalización y a segregación.

Hoy en día, hay mayor información sobre integración e inclusión. Sin embargo, cuando se trata de ver niños, niñas y adolescentes (NNA) con capacidades distintas, como personas sexuadas, la sociedad puede verlos aún de forma negativa o estereotipada (asexual, hipersexual o incapaz de controlar sus impulsos).

Ellos requieren definidas competencias y recursos que pueden ser mayores o no, diferentes a la población general.

Los estudios muestran las dificultades de los cuidadores o padres, de los equipos de salud y de la sociedad en general, para cubrir adecuadamente las necesidades en salud, más aún en la salud sexual y reproductiva (SSR), por múltiples razones, siendo, a veces, poco visible este aspecto en el desarrollo de estos NNA. Por lo anterior, la intención de este artículo es dar herramientas a las personas que trabajan con NANEAS, y aportar a una mejor atención en el desarrollo de la SSR en este grupo poblacional, para conformar una sociedad mejor.

ASPECTOS GENERALES SOBRE DERECHOS Y LEYES. La **Política Nacional de Derechos Sexuales y Reproductivos 2018**, establecida recientemente como una prioridad en nuestro país, se enmarca en la Estrategia Nacional de Salud, definida por el Ministerio de Salud, en los Objetivos para el Desarrollo Sostenible al 2030 y, muy especialmente, en el **Consenso de**

Montevideo sobre la Población y Desarrollo (2013), dirigidos a superar *"las desigualdades y brechas, así como las necesidades específicas de los distintos grupos poblacionales reconociendo factores de riesgo particulares en la sexualidad y la reproducción."*

Los Derechos Humanos son universales, inalienables, irrenunciables, imprescriptibles e indivisibles. Los derechos sexuales y reproductivos de y para todos, sin discriminación, son reconocidos por el Derecho Internacional de los Derechos Humanos y los principios consagrados en declaraciones internacionales del Sistema Universal (ONU) y Sistema Interamericano (OEA). Destacamos en el proceso histórico:

- III Conferencia Internacional sobre la Población y el Desarrollo, 1994 en El Cairo (CIPD).
- 1989 - Convención de los Derechos del Niño, ratificada por Chile.
- 1999 - Convención Interamericana para la Eliminación de todas las Formas de Discriminación contra las Personas con Discapacidad.
- Convención de los Derechos de las Personas con Discapacidad, 2006, ratificada por Chile 2008.
- Objetivos del Desarrollo Sostenible Organización de Naciones Unidas (ONU) 2016 y Estrategia Mundial de Salud de la Mujer, del Niño y del Adolescente, mismo año.

También están respaldados por normas regionales y por la constitución nacional de los países.

Los enfoques reconocidos por la Política de SSR 2018, se establecen en base a enfoques de Derechos Humanos, derecho en salud sexual y reproductiva, curso de vida, género e interculturalidad.

Declaración Universal de los DDHH. Los DDHH se definen como *"las condiciones básicas, reconocidas universalmente, que permiten el desarrollo integral de las personas"*. Sobre el derecho a la salud *"La salud es un derecho humano fundamental e indispensable para el ejercicio de los demás derechos humanos. Todo ser humano tiene derecho al disfrute del más alto nivel posible de salud que le permita vivir dignamente"* Observación General N° 14 de la ONU.

Abundando en el tema:

"el derecho de todas las personas a tener control respecto de su sexualidad, incluida la Salud sexual y la Salud reproductiva, derecho a decidir libre y responsablemente sin ser sometidos a discriminación, coerción o violencia. A su vez, supone relaciones igualitarias entre hombres y

mujeres, sea cual sea su orientación sexual o identidad de género, asumiendo compartidamente las responsabilidades y las consecuencias de su comportamiento sexual.

Por su parte los derechos reproductivos, se refieren al derecho de todas las personas y las parejas a decidir libre y responsablemente el número y espaciamiento de hijos y a disponer de información, educación y los medios para ello; sin ser sometidos a discriminación, coerción o violencia (CIPD, 1994)."

Desde lo legal en Chile, destacamos aquellas leyes que respaldan el desarrollo sexual de todos(as):

1. Ley N° 20.422, establece normas sobre igualdad de oportunidades e inclusión social de personas con discapacidad.
2. Ley N° 20.609, establece medidas contra la discriminación.
3. Ley N° 20.418, sobre educación en sexualidad.

Aspectos generales del desarrollo de la sexualidad. Estudios. Uno de los principales objetivos de bienestar en la vida de todo NNA, es desarrollar una sexualidad autónoma, responsable y solidaria, en forma progresiva, que le permita ejercerla en base al potencial personal. Lo anterior, debe ser respaldado por una sociedad informada y con oportunidades.

Como todos los NNA, aquellos con necesidades especiales, experimentarán impulso sexual, atracción, curiosidad, el deseo de amar y ser amados. Se ha visto que el promedio de edad de su primera relación sexual es poco más de 16 años, tanto en el hombre como en la mujer (Shandra 2012) y es similar a los jóvenes sin discapacidad. A pesar de la evidencia, en la atención de salud y en sus otros contextos pueden ser tratados con poco cuidado y acompañamiento en su sexualidad, concentrándose la atención sólo en aspectos de morbilidad crónica, medicamentos y otros. Para lograr una SSR informada y acompañada, los profesionales y equipo de salud deben, en forma explícita, dar orientación y guías anticipatorias, tanto a los NANEAS como a su familia y/o cuidadores e, idealmente, extendida a sus entornos inmediatos, como es el escolar. La educación sexual y su atención en salud es prioritaria porque estos NNA tendrán impulsos sexuales, como todo joven, pero limitaciones físicas y/o mentales les dificultan socializarlos, sumado a falta de oportunidades y experiencia social, agregándose el estigma asociado a discapacidad y expuestos a más victimización y/o abuso, como se ha visto en diferentes estudios. Mencionaré algunos aspectos en condiciones específicas:

Discapacidad física. En nuestro país, el II Estudio Nacional de la Discapacidad (SENADIS, 2015), mostró lo siguiente:

1. Un 5,8 de los NNA entre 2 y 17 años presenta discapacidad.
2. Del entorno de ellos, la población adulta presenta una prevalencia de discapacidad de 20%. Destaca que los mayores de 60 años presentan 38,3%, dentro de su grupo etario y más de 50% de ellos, discapacidad severa.
3. Casi el 64% de los NNA con discapacidad, se encuentra en los dos primeros quintiles socioeconómicos.
4. Sólo 49,9% de los NNA en situación de discapacidad asisten a educación media.
5. 75,7 % de ellos, tiene una o más enfermedades asociadas. Del total de estas, el 54,6% son psiquiátricas y del comportamiento; 21,2% respiratorias, 13,9% del sistema nervioso.
6. 35,8 tiene una condición de salud de larga duración (NNA sin discapacidad tienen 4,7%).
7. EL 21,5 presenta dificultad mental o intelectual; el 15,6%, mudez o dificultad del habla.

Esta es la realidad en nuestro país, y son los contextos que rodean a estos NNA.

Los estudios muestran que los adolescentes con discapacidad física expresan deseos, actitudes y expectativas positivas sobre futuras relaciones sexuales. En cuanto a la autoestima, esta es positiva en discapacidades físicas más leves, pero en los casos más graves tiende a ser negativa.

En EEUU, se vio que aquellos con discapacidad más leve reportaron tasas más altas de atracción entre personas del mismo sexo. Y mayor número de pensamientos positivos hacia el embarazo. Socialmente, informan participar en menos citas y menos actividades sociales que los no afectados. Sin embargo, tienen similares edades de inicio de actividad sexual.

En reporte de actividad sexual, esta ha sido mayor en adolescentes con discapacidad, pero específicamente en mujeres, e iba asociado a situaciones forzadas.

Parálisis cerebral (PC). En PC, con inteligencia normal, se encuentra que las relaciones románticas son importantes, a la vez que un desafío de lograr. Informan menos relaciones sociales y edad de inicio más tardía. La mayoría de ellos indica su deseo de tener relaciones sexuales, casarse y tener hijos.

Mielomeningocele. Los estudios muestran que tienen actividad sexual pero en menor cantidad y frecuencia que sus compañeros sin discapacidad. Ellos explícitamente expresan su deseo de recibir educación sexual específica a su condición.

Las adolescentes con mielomeningocele son fértiles. Aun así, tienen bajo uso de anticonceptivos y poca consejería preconcepcional.

Adolescentes con discapacidad intelectual y/o del desarrollo. En estudios internacionales, pacientes con nivel cognitivo bajo informan que tienen mayor atracción hacia el mismo sexo, menos experiencia de atracción romántica y relaciones vaginales. A la vez, los sexualmente activos reportan menores tasas de uso de anticonceptivos, mayor número de embarazo e ITS.

Aquellos con **trastornos de aprendizaje y trastornos emocionales**, es más probable que tengan inicio de actividad sexual más precoz y menor uso de preservativos.

En los que presentan **trastorno de espectro autista (TEA)**, el déficit en habilidades sociales más las otras características de este grupo, hacen que el desarrollo de su sexualidad sea un desafío, más aún si se asocia a **déficit cognitivo**. Se ha observado que estos NNA pueden estar más disconformes con su género y es menos probable que se identifiquen con ser heterosexuales.

Aquellos adolescentes con TEA de alto funcionamiento, refieren haber tenido relaciones sexuales similares a sus pares con desarrollo típico; sin embargo, informan menos experiencias sexuales no coitales (besos, caricias, etc.). Se sabe que, para ellos, es un desafío la desregulación sensorial en el momento del contacto sexual, con el consecuente impacto negativo en la pareja.

Debe tenerse en cuenta que hay un grupo, dentro de los que presentan TEA, que puede tener conductas inapropiadas: gestos románticos inadecuados, exhibiciones públicas de excitación, masturbación pública y exhibicionismo.

SD. Down. Ver texto "Acompañamiento integral de niños, niñas y adolescentes con SD Down" de Macarena Lizama.

Por último, se deben visualizar dos elementos que se deben tener presente, al momento de intervenir desde salud, y que requieren el cuidado que el equipo pueda dar.

- a) Abuso y explotación sexual. Los diferentes estudios muestran el mayor riesgo y mayor frecuencia de abuso y explotación sexual. Su deseo de ser aceptados por los demás los puede volver vulnerables.
- b) Impacto de los cuidadores o padres. Se ha visto que, en el entorno, la falta de claridad o el silencio en temas relacionados a sexualidad pueden tener impacto negativo en el desarrollo psicosexual. Por ello, sería importante la educación en esta temática a padres y cuidadores.

MANEJO DESDE SALUD: EQUIPOS TRABAJANDO

Desde la perspectiva salutogénica, podemos establecer que tanto la promoción como la educación específica en salud son esenciales. Aplicando esto a la SSR, podemos decir que debe tenerse como objetivo que la SSR esté en todas las políticas, en forma integrada e inclusiva. El acceso y oportunidad de información para una toma de decisiones informadas sobre sexualidad, es un derecho que debe adecuarse en la forma que esta se dé tanto a los NNA con discapacidad y/o enfermedades crónicas como a sus contextos más inmediatos: familiar, escolar, laboral y recreacional

1.Creando y reconociendo entornos protectores y saludables. Con promoción y educación en salud, se espera lograr una sociedad que se oriente al desarrollo de entornos protectores, donde los derechos se respeten, sin discriminación y se permita tener una continuidad del cuidado en los espacios sociales. La sociedad mejora sus niveles de alfabetización sobre NANEAS, valorando el enriquecimiento de ser una sociedad inclusiva.

El ingreso social de los NNA requiere crear entornos seguros, que les permitan lograr aprendizajes acordes a sus capacidades, para permitir desarrollar su potencial, reconociendo los entornos de cuidado y de riesgo. Esto es más importante aún si se considera que los riesgos de acoso, abuso y violencia son mayores para ellos, tanto en el mundo análogo como en el digital. El hecho de que sólo sea visto como una persona sin autonomía, asexual y sin aspiraciones, favorecerá la presencia de factores y conductas de riesgo.

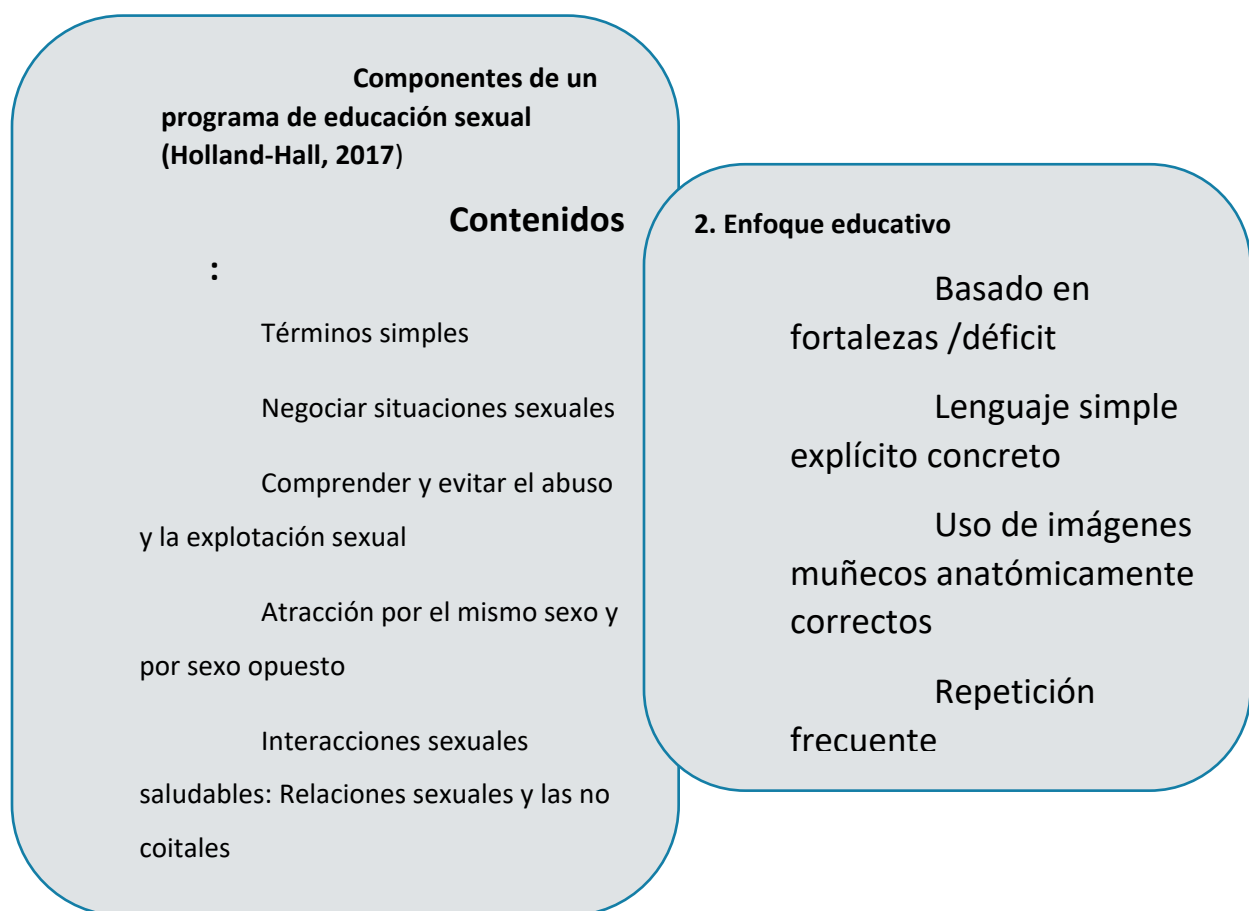
A ellos se les debe enseñar a reconocer a las personas y conductas respetuosas o de cuidado. Deben aprender a manejar límites en la sexualidad y cuáles son las conductas socialmente aceptadas. Además, a construir, en conjunto con su familia /cuidadores, sus entornos de desarrollo y aprendizajes seguros. En caso de sufrir una situación de riesgo o dañina, deben saber el NNA y sus cuidadores, cómo pedir ayuda y cómo utilizar las redes sociales de protección.

2.Equipos de salud: acceso y oportunidad de atención. Considerando la cantidad de veces que deben ser atendidos por sus mayores necesidades en salud (controles, morbilidad, medicamentos), declaran las pocas oportunidades de conversar sobre sexualidad con los profesionales que los atienden. Ellos desean que su equipo de salud hable con ellos sobre sexualidad.

Además, tanto su entorno como los propios profesionales de la salud pueden no tener los cuidados especiales de protección de la intimidad del paciente con mayores discapacidades, lo cual puede, en forma implícita, enseñar conductas de riesgo al paciente y a su familia, que finalmente signifiquen una experiencia o decisión de conducta errónea y que comprometa su bienestar.

3.Educación en sexualidad. Es una potente herramienta para entregar conocimientos, facilitar la adquisición de conductas protectoras, y cambiar conductas. La educación sexual actual puede tender a ser heteronormativa y promover estereotipos de género. Esta debe ser transversal, aunque priorizada por las instituciones (escolar y de salud).

Las necesidades específicas de NNA con discapacidad o enfermedad crónica suelen no ser satisfechas dentro de un programa habitual de educación sexual. A continuación, se sugieren los elementos que deben estar en un programa integral:



Es una estrategia educativa en salud. Una herramienta de prevención que se caracteriza por acoger, escuchar, orientar e informar, facilitando la toma de decisiones de todo NNA con o sin discapacidad y/o enfermedades crónicas, y sus familias.

Favorece una mejor relación entre los cuidadores y/o padre y sus hijos(as) y el desarrollo de autonomía progresiva, según la complejidad de su condición, teniendo el cuidado de utilizar palabras sencillas y elementos cognitivos adecuados a las características personales y de contexto del NNA y el de sus familias. También favorece cambios de conductas y fortalece las conductas protectoras. Ha sido validada como una de las herramientas más potentes para guiar en las decisiones de asumir conductas sexuales de protección y evitar e ir abandonando las conductas de riesgo que puedan manifestarse.

1. La educación integral como ya se mencionó, dentro, y, sobre todo, fuera de la escuela, es esencial para el mejor desarrollo humano. Sobre sexualidad existen guías. La última publicada por el Fondo la Población de las Naciones Unidas (UNFPA, 2020) plantea lineamientos generales para programa fuera de la Escuela, que debe considerar :

- a) Planeación y desarrollo del Programa , que promueva modelos de la discapacidad sociales (barreras para el desarrollo) y basados en los derechos humanos, se involucre a los adultos, apoye y dé lineamientos a los padres y cuidadores para que den precozmente educación en sexualidad a sus hijos e hijas, se adapten los programas en forma específica a los requerimientos grupales e individuales, sea consciente de la manera en la que discapacidades particulares inciden en la sexualidad, Se elabore una lista de servicios sociales de derivación recomendados, con competencias, para asegurarse de que sean respetuosos con los niños y los jóvenes con discapacidad.
- b) Método de enseñanza y aprendizaje: Preguntar a los participantes cuáles son sus preferencias de aprendizaje, tratar de incorporarlas al programa. Usar técnicas didácticas para determinar qué es lo que mejor funciona para participantes individuales, con énfasis en las habilidades sociales pertinentes.
- c) Ejecución Programa: Si es impartido a niños y jóvenes con y sin discapacidades en un mismo grupo, no segregue a los participantes por su discapacidad. Proporcione a los facilitadores apoyo continuo y capacitación detallada acerca de los métodos y técnicas apropiados. Respete y adopte el lenguaje preferido por las personas con discapacidad. Hacer énfasis en los límites y respetar los de otras personas. Ofrezca a los niños y los jóvenes con discapacidad oportunidades para interactuar con pares que no tengan discapacidades. Asegúrese de que los facilitadores tengan acceso a apoyo y mecanismos de derivación para hacer frente a denuncias de situaciones de abuso o violencia.

Los conocimientos que deben estar presentes, en el importante rol de promoción y prevención del equipo de salud y de la atención biopsicosocial que brinde.

1.Pubertad: En general, en NNA con discapacidad física adquirida o congénita, aislada o idiopática, la pubertad estará dentro de lo esperado. Los casos con síndromes genéticos o alteraciones del neurodesarrollo, incluidas malformaciones del tubo neural y/o cerebro, pueden presentar adrenarquia, pubarquia adelantada o precoz. Si han tenido desnutrición pueden presentar pubertad retrasada.

La aparición de menstruación puede implicar un aumento de la complejidad y puede aumentar las dificultades en el desarrollo de sus actividades habituales. Orientadas adecuadamente, logran un buen manejo, en su mayoría.

A pesar de que hay cuidadores que solicitan eliminar la menarquia, esto no se recomienda por su repercusión en el desarrollo normal.

2. Anticoncepción. Se recomienda explicar a los adolescentes y cuidadores / padres, los objetivos a lograr; entre estos están:

1. Prevenir embarazo
2. Disminuir sangrado
3. Manejo de la dismenorrea
4. Intentar lograr amenorrea

Los métodos hormonales a usar (posteriores a la menarquia), tienen que decidirse en base al objetivo que se desea lograr.

1. Anticonceptivos orales hormonales combinados. Si no cumple terapia diaria provocaría menstruaciones intermitentes.
2. Hormonas transdérmicas combinadas. Colocarlas en la espalda o donde sea difícil retirarla.
3. Anillo vaginal. Menos frecuente y más compleja su colocación.
4. Anticonceptivo: progesterona sola.
5. Acetato de medroxiprogesterona, inyección cada 3 meses. Tiene alta tasa de amenorrea (50%). Problemas: aumento de peso y cambio en densidad ósea.
6. Implante: tiene duración 3 años. No recomendado si objetivo esperado es para manejo menstrual, pues sólo logra un 20% amenorrea.
7. Dispositivo intrauterino levonorgestrel. Eficaz como anticonceptivo. Adecuado control de ciclo, sangrado y dismenorrea. Amenorrea en 70%.

Desde los derechos en salud reproductiva incluir:

2. El acceso y uso de condón femenino y masculino
3. La anticoncepción de emergencia
4. La Ley 21.030, correspondiente a interrupción voluntaria de embarazo en tres causales. Sus alcances son para todos y todas sin discriminación en base a condiciones especiales o discapacidades.

Riesgos, en general, de cualquier método hormonal. Tromboembolismo venoso.

Ablación endometrial o histerectomía. No avalado por la Academia Americana de Pediatría ni por ACOG (American College of Obstetricians and Gynecologists). Tienen riesgos quirúrgicos e implicancias médico-legales y éticas.

3. Prevención y pesquisa de Infecciones de transmisión sexual (ITS). La forma más segura de evitar la transmisión de ITS es abstenerse de tener relaciones sexuales orales, vaginales

y anales o estar en una relación mutuamente monógama a largo plazo con una pareja que no esté infectada, CDC 2015. Esta información debe tenerse presente.

Cinco estrategias principales desde salud, para prevenir ITS (CDC, 2015):

- Evaluación precisa del riesgo y educación y asesoramiento de personas en riesgo, sobre formas de evitar las ITS mediante cambios en el comportamiento sexual y el uso de servicios de prevención recomendados.
- Vacunación de personas en riesgo de ITS prevenibles por vacuna. En Chile en su programa Nacional de Vacunas ya cuenta con vacuna contra hepatitis B y papiloma humano.
- Identificación de personas infectadas asintóticamente y personas con síntomas asociados con ITS.
- Diagnóstico efectivo, tratamiento, asesoramiento y seguimiento de personas infectadas.
- Evaluación, tratamiento y asesoramiento de parejas sexuales de personas que están infectadas con una ITS.

Las formas de protección individual contra ITS, asociado a educación, son:

- Abstinencia
- Uso de preservativos masculinos y/o femeninos. Considerar el riesgo de pacientes con mielomeningocele de alergia al látex, por lo que se recomienda uso de preservativos sin látex.
- Número de parejas sexuales
- Profilaxis, cuando corresponda

5. **Prevención y manejo general frente a violencia en la sexualidad.** Todo NNA, con o sin un problema de salud, puede estar en riesgo de violencia hacia su dignidad y su sexualidad. La educación y consejería son intervenciones de gran impacto en la prevención y manejo de estas situaciones.

En el caso de estar viviendo o haber vivido una(s) situación(es) de violencia se deben aplicar y realizar las intervenciones necesarias que permitan cumplir con las obligaciones éticas y legales que deben activarse.

Tener presente que desde lo clínico, el manejo integral, biológico como manejo de lesiones, o cuando corresponda, anticoncepción de emergencia, terapia contra ITS, contención y posterior reparación por equipos especializados, son las acciones necesarias que se deben realizar en estos casos.

Por último, hacer notar que el mundo digital y sus adecuados usos son una excelente herramienta en muchos casos para desarrollar una identidad digital positiva, lograr una comunicación y desarrollo de aprendizajes facilitada por tecnología, u obtención de información, entre otros. Este desarrollo y usos en espacios virtuales deben ser acompañados y supervisados por adultos responsables y comprometidos, ayudando a reducir el riesgo de *grooming*, *sexting* y *cyperbullying*. Existen muchas recomendaciones publicadas para NNA y sus cuidadores.

Resumen. Los NANEAS tienen derecho a una sexualidad saludable y a tomar sus decisiones de conducta, informadamente y en forma acompañada. Las diferentes convenciones y diferentes documentos en la historia de los derechos humanos respaldan los derechos sexuales y reproductivos para todos, sin discriminación. Los equipos de salud que trabajan con estos NNA lo hacen bajo este enfoque.

Todo NANEAS y su familia o cuidador debe tener acceso y oportunidad a educación y consejería en sexualidad, a ser parte de los programas preventivos como es PNI o el PAP (este sobre los 21 años).

El desarrollo de la sexualidad de los NNA tiene elementos similares al resto de los NNA. Es necesario reconocer las características específicas que les permitan igualmente tener una autonomía progresiva y adecuada a su potencial.

Es importante ser explícitos en las conductas que son de riesgo y cuáles protectoras, tanto en el denominado mundo análogo como en el mundo digital. Es esencial entregarles información a los NNA y sus familias/cuidadores, para que tomen las mejores decisiones sobre su salud sexual y reproductiva.

En caso de encontrarse ya con un problema de salud relacionado a su sexualidad, deben tener acceso y oportunidad de tratamiento integral y, paralelamente, activación de las redes necesarias, como escolar, legal y otras.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Flores, JC y Comité NANEAS Sociedad Chilena de Pediatría. Modelo de atención y clasificación de «Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud»: recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. *Rev. chil. pediatr.* [online]. 2016, vol.87, n.3, pp.224-232
- 2.- Besdain; Á y cols. Sexualidad en Personas con Discapacidad, Servicio Nacional de Discapacidad. Ministerio de Desarrollo Social. Chile, 2018
- 3.- Holland-Hall, Cynthia. Sexuality and Disability in Adolescents. *Pediatr Clin N Am* 64 (2017) 435-449
- 4.- Guía Práctica Consejería en Salud Sexual y Reproductiva para Adolescentes. Orientaciones para los equipos de APS. Ministerio de Salud. Chile, 2016.
- 5.- Juventud y Sexualidad. Derechos sexuales y reproductivos: Subjetividad y experiencia en niños, niñas y adolescentes. Estudio exploratorio descriptivo. Amnistía Internacional. Corporación Opción.
http://observatorioninez.consejoinfancia.gob.cl/wp-content/uploads/2017/11/juventud_y_sexualidad.pdf
- 6.- II Estudio Nacional de Discapacidad. Servicio Nacional de Discapacidad. Ministerio de Desarrollo Social. Chile, 2015.
http://observatorio.ministeriodesarrollosocial.gob.cl/endisc/docs/Libro_Resultados_II_Estudio_Nacional_de_la_Discapacidad.pdf
- 7.- Wangu Zoon Adolescent Sexuality: Updates to the Sexually Transmitted Infection Guidelines. *Pediatr Clin North Am.* 2017 Apr;64(2):389-411
- 8.- Murphy, N. Sexuality of Children and Adolescents With Developmental Disabilities. American Academy of Pediatrics. Guidance for the Clinician in Rendering Pediatric Care. *Pediatrics*. Volume 118, Number 1, 2006.
- 9.- Houtrow, A. Addressing the sexual health needs of youth with disabilities. Volume 35 • Number 9 September 2014 www.aapnews.org
10. Orientaciones Técnicas y Programáticas Internacionales sobre EIS Fuera de la Escuela. 2020. https://www.unfpa.org/sites/default/files/pub-pdf/OOS_CSE_Guidance_SP.pdf

Capítulo 11

HISTORIA CLÍNICA

Carolina Sanhueza Sepúlveda

“Una buena historia clínica tiene más valor para el diagnóstico que cualquier examen de la más alta tecnología de que se disponga.”

La historia clínica (HC) de un paciente es nuestra primera aproximación a la realidad individual de aquel ser humano que nos confía sus problemas de salud, por lo cual debe contener información precisa, acuciosa, relevante, ordenada y sistematizada.

Se define “historia clínica” como un documento en el que se registran los antecedentes biológicos del individuo, imprescindible para el control de la salud y el seguimiento de las enfermedades. Es el punto de partida del razonamiento médico y por lo tanto tiene gran importancia medicolegal: “lo que no está escrito en la historia clínica, no está hecho”. Es, además, un instrumento que sirve de nexo entre diferentes especialistas que atienden al paciente por lo cual la claridad de los datos es importante para realizar un correcto seguimiento, a la vez cautelando la confidencialidad y el respeto de la ley de Derechos y Deberes de los pacientes.

El interrogatorio constituye una parte fundamental del acto médico y ocupa la mayor parte del tiempo dedicado a la consulta, siendo imprescindible para lograr un buen diagnóstico. Se debe saber escuchar y para realizarlo es imprescindible lograr la confianza del individuo, como base de una correcta relación médico-paciente, cuyo objetivo final es la atención exitosa a las necesidades del mismo.

Recordar entonces:

- Un(a) buen (a) doctor(a) es un buen oyente.
- La historia es la piedra angular vital de la resolución de problemas pediátricos.

Lo primero a tener en consideración al realizar una HC en un paciente pediátrico es que ésta tiene diferencias respecto a la del adulto. A saber:

A). La importancia de la historia prenatal y de nacimiento. Historia del desarrollo. Historia social de la familia. Riesgos ambientales. Historial de inmunizaciones.

B). Padres como historiadores: los padres o cuidadores son habitualmente quienes relatarán la historia, síntomas y signos del paciente, con una interpretación propia de aquellos que el pediatra debe aprender a valorar y cuya confiabilidad puede variar según las circunstancias. Sin embargo, no se debe apartar al propio niño del relato: los mayores de 4 años pueden proporcionar algo de su propia historia.

C). Observación de las interacciones padres-hijos: pueden interferir en la historia aspectos como las distracciones a los padres o componentes emocionales: rabia, desconfianza, temor, culpa. Es importante que el pediatra logre transmitir confianza y tranquilidad, jamás juzgar. Por otro lado, observar la calidad de la relación padres-hijos puede aportar información relevante.

A estos aspectos se suman particularidades derivadas de la atención del paciente con enfermedad crónica o NANEAS que pueden hacer más compleja su HC:

-Condición o patología prolongada en el tiempo: habitualmente son pacientes con largo historial clínico ("fichas grandes") múltiples intervenciones, múltiples profesionales, hospitalizaciones; información dispersa o no siempre organizada ni priorizada la cual es necesario completar y ordenar.

-Expectativas del paciente y familia respecto a una condición o patología que probablemente no va a mejorar: puede ser difícil compatibilizar con las posibilidades reales de tratamiento y estabilización clínica. Las expectativas de los pacientes y del equipo médico pueden no coincidir.

-Tránsito del paciente por distintas unidades hospitalarias y, a veces, múltiples centros de salud: obliga a idear sistemas de coordinación de la información para evitar evaluaciones erróneas, visiones antagonistas de los equipos de salud frente a problemas puntuales, etc.

-Aspectos subjetivos del NANEAS y familia que resultan de experiencias positivas o negativas respecto de la atención de salud en los diferentes servicios y que pueden afectar la confianza hacia éstos o las indicaciones y tratamientos planteados.

-Pacientes y familias se vuelven expertos en la condición o patología que los aqueja, lo que los hace más exigentes, empoderados y críticos respecto a las indicaciones de manejo o tratamiento.

-Multiplicidad de información que manejan pacientes y cuidadores, variados medicamentos y controles médicos; muchas veces sin el adecuado registro escrito lo cual puede inducir a errores.

Todo lo anterior exige de parte de los equipos tratantes (particularmente del médico o pediatra) tiempo para recopilar datos, ordenar, priorizar y coordinar con los diferentes profesionales que participan en la atención del paciente de manera de construir un relato coherente.

Componentes de la HC:

- ☐ Anamnesis
- ☐ Examen físico
- ☐ Emitir diagnóstico sindrómico/definitivo
- ☐ Plan terapéutico/de estudio
- ☐ Evolución

El objetivo de este capítulo es proponer formas de sistematizar la información del NANEAS de modo que sea completa y ordenada, favoreciendo la integración de ésta y facilitando el seguimiento en el tiempo, tanto por el equipo como por los demás profesionales que participan en la atención.

Quienes atendemos NANEAS conocemos la importancia de contar con registros previamente diseñados para recoger una buena HC en distintas fases del contacto con nuestros pacientes. Éstas se podrían dividir en:

I.- Historia clínica al ingreso

II.-Historia clínica en el seguimiento

III.-Otros documentos: -Listado de problemas y soluciones

-Documento de adecuación o proporcionalidad terapéutica

-Documento de referencia y contra referencia

I.- HC de ingreso

La primera consulta de un NANEAS puede ser el inicio de una relación larga: asegúrese de otorgar el tiempo adecuado para esa intervención. Aun obviando lo anterior, puede ser necesario tiempo adicional para completar la información recolectada, revisar la ficha clínica, recabar antecedentes de hospitalizaciones o intervenciones del paciente en otros centros, cuya única información es a veces una epicrisis que está en poder del cuidador y no siempre disponible.

Sugerimos como datos a consignar, los siguientes:

1) Anamnesis remota:

- Datos generales del paciente: Nombres y apellidos, RUT, fecha nacimiento, edad al ingreso (cronológica y corregida cuando corresponda), n° ficha clínica, género, etnia (puede tener importancia en el contexto actual de aumento de migrantes y enfermedades asociadas a razas).

- Datos demográficos: dirección, comuna, Consultorio de APS al que pertenece, contactos telefónicos, mail.

- Datos familiares: Nombres de padre/madre/ cuidador(es), edad, escolaridad, estudios superiores, profesión, actividad laboral, estado civil, genograma.

- Composición del núcleo familiar o familia extendida con la que vive.

- Características de la vivienda (estructura, adecuaciones, calefacción, mascotas, servicios básicos, suministro eléctrico en paciente electrodependiente), condición de propiedad (propietarios, arrendatarios, allegados, etc.). Ingreso mensual del grupo familiar.

- Antecedentes mórbidos:

- a) Historia perinatal:

- Embarazo único/múltiple, patologías asociadas, consumo de sustancias lícitas (tabaco, OH) o ilícitas

- Parto: lugar, fecha, edad gestacional, vía, instrumentalización, Apgar.

- Recién nacido: Edad gestacional, antropometría y adecuación según edad gestacional.

- Hospitalización Neonatal: tiempo, centro o institución, diagnósticos.

- b) Antecedentes mórbidos personales: patología o condición basal, patologías intercurrentes con o sin relación directa a la condición basal, patologías de consulta frecuente resueltas o no, patologías quirúrgicas, antecedente de transfusiones.

- c) Antecedentes mórbidos familiares: registro de patologías en familiares de primer y segundo grado, si son relevantes. Enfermedades hereditarias, fallecimientos, patologías de

salud mental, abortos. En este ítem puede ser importante realizar un genograma que resume la información.

d) Inmunizaciones.

e) Alergias: medicamentosas, alimentarias o ambientales

f) Antecedentes ginecológicos (en adolescente): Edad de menarquia, características de menstruación, actividad sexual.

g) Hospitalizaciones: Fecha, lugar, diagnóstico

h) Estudios de relevancia para diagnóstico y seguimiento de la condición de base: Anotar fecha y resultado abreviado.

i) Especialistas involucrados en el seguimiento: realizar listado que incluya el nombre, centro o institución, facilita la comunicación.

j) Medicamentos de uso crónico y/o suplementos nutricionales: periodicidad, tiempo de uso, dosis, efectos adversos reportados.

k) Alimentación:

- Lactancia materna, inicio lactancia mixta y alimentación sólida.

- Vía: oral/enteral (sonda nasogástrica o gastrostomía) o parenteral.

- Tipo y diámetro de sonda de alimentación (medidas en French y cm).

- Velocidad de alimentación: En bolo, volumen y n° veces al día, con bomba de infusión, jeringa o goteo a caída libre. Importante consignar tiempo dedicado a la alimentación especialmente cuando observamos que excede lo habitual.

- Tipo de fórmula: especiales, hidrolizadas, suplementos nutricionales, etc.

- Tipo de alimentación sólida, componentes y consistencia.

- Reporte de alergias y/o intolerancias alimentarias.

l) Respiratorio: requerimiento O₂, flujo O₂ / tanque/concentrador.

- Traqueostomizados: tamaño mm / cm de cánula/ con o sin cuff.

- frecuencia de cambio/ uso de válvula de fonación.

- Tamaño y frecuencia del catéter de succión.

- En pacientes ventilados crónicos: Configuraciones de ventilación.

m) Urinario: Si requiere cateterismo: tamaño y tipo de sonda. Frecuencia de sondeo (documentar alergia a látex, frecuente en pacientes con cateterismo vesical crónico)

n) Gastrointestinal: tipo de ostomía, fecha de instalación, tamaño y tipo de sonda o placa.

o) Desarrollo:

- Estado mental: normal, alerta, compromiso neurológico leve, moderado, grave o profundo.

- Comportamiento: cooperador, sociable, hiperactivo, agresivo, auto agresivo o ritualista.

- Hitos de desarrollo: marcha, control esfínter lenguaje, socialización, etc.

ñ) Dependencia: requiere asistencia mínima o completa para actividades de vida diaria (AVD):

- Higiene y control esfínteres

- Alimentación

- Transferencia

- Ambulación, silla de ruedas.

o) Uso de tecnología: órtesis, palmetas, canaletas, corsé, sitting para baño, tabla supina, silla de ruedas, dispositivos para la comunicación, etc.

p) Asistencia en centros de rehabilitación: cuál /es. Período de tiempo, atenciones que recibe por especialidad, periodicidad de intervenciones.

q) Escolaridad: escuela especial/ escuela con integración/ escuela hospitalaria. Lugar, Nivel o curso, terapias que recibe.

2) Anamnesis próxima: Breve relato de su historia clínica resumida, consignando los antecedentes perinatales, morbilidad en orden cronológico, diagnóstico de la condición de base, estudios relevantes confirmatorios o de descarte, medicamentos, controles con especialidades y algunos aspectos relevantes del desarrollo. Morbilidad actual, estudios o problemas pendientes etc.

3) Ex físico:

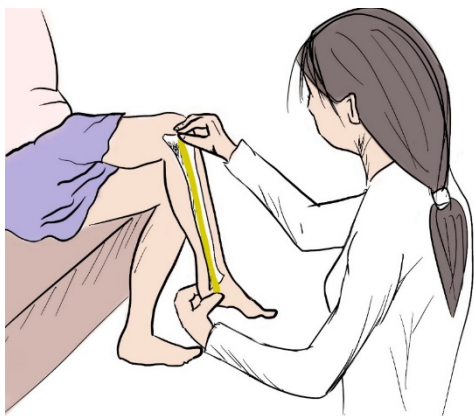
- Signos vitales: Temperatura, frecuencia cardíaca, saturación O₂, frecuencia respiratoria, presión arterial (se recomienda control anual o más seguido si la patología de base lo amerita).

- General: Aspecto clínico, color (rosado, pálido, cianótico), estado mental (tranquilo, irritable, somnoliento, etc.), esfuerzo respiratorio. Evaluar postura, actividad, tono, etc. Es importante consignar aspectos observables del desarrollo, ej: "movilidad reducida", o "actitudes ritualistas", "buen contacto visual y social", "lenguaje ininteligible", con o sin "intención comunicativa", "risa inmotivada" etc. Debido que a veces no sabemos cómo interpretar algunas acciones o actitudes que presentan nuestros pacientes, el valor de aquellos datos a futuro estará dado por la descripción detallada que hagamos de ellos.

- Segmentario: Realizar una descripción lo más detallada posible en el caso de dismorfias (ej: hipertelorismo, orejas de implantación baja), realizar examen físico completo en sentido cefalocaudal sin olvidar consignar desarrollo puberal según grados de Tanner. Incluir examen neurológico en el caso de patologías con compromiso de SNC o periférico. Para evaluar columna en pacientes que no bipedestán puede ayudar la observación en posición sentados, flectando tronco hacia adelante y luego ayudando a erguirse (simil maniobra de Adams) para evidenciar escoliosis que no son tan evidentes. Ante el examen genital es

conveniente explicarle brevemente al paciente lo que se va a hacer y solicitar su autorización como una manera de reforzar medidas de autocuidado y educar en prevención de abuso sexual (al cual pacientes con discapacidad intelectual son más vulnerables).

-Antropometría: Peso, talla y circunferencia craneana. Idealmente en paciente que no deambulan, pesar en pesa-silla. Dado que el recurso es poco frecuente, una alternativa es pesar en brazos del cuidador y luego restar en peso del cuidador al total. La talla en pacientes postrados o con contracturas musculares se puede medir mediante el largo de tibia (LT): $3.26 \times LT \text{ (cm)} + 30.8 = \text{longitud o talla (cm)}$.



Medición: borde supero medial de la tibia y el borde inferior del maléolo medial, con el niño sentado o acostado y una pierna cruzada horizontalmente sobre la otra. Para su determinación se usa una cinta métrica inextensible (figura).

Para la evaluación antropométrica se sugiere la utilización de curvas de crecimiento para grupos especiales, que el pediatra puede imprimir y anexar a la ficha del paciente para completarla en los sucesivos controles.

5) Diagnósticos: El diagnóstico aclara, orienta, organiza e integra la información recopilada, constituyendo una "hipótesis de trabajo". Por lo tanto, puede exponerse a pruebas, (exámenes clínicos o imágenes) para probar su validez. Se puede expresar de diferentes maneras: desde una perspectiva anatómica (órgano afectado), sindromática (síntomas y signos agrupados), de impresión o presunción (hipotético), etiológica (causa aclarada), etc.

-Diagnóstico principal: se refiere a la entidad primaria o causal de la condición, presunta o comprobada (Ejemplo: Trisomía 21/ parálisis cerebral, etc).

-Diagnósticos secundarios, derivados o relacionados con la condición o patología de base: como afectación de distintos órganos que tienen como causa o asociación la patología principal (Ej. Hipotiroidismo en síndrome de Down/ Epilepsia secundaria en PC, etc.).

-Diagnósticos asociados no relacionados con la condición de base: Aquellos que no necesariamente tienen como causa la patología principal (Ej: ITU alta en estudio. Caso social, etc.).

-Diagnóstico nutricional.

Incluir: categorización por nivel de complejidad: alta/mediana/baja (según esquema MINSAL-SOCHIFE (detallado en otros capítulos).

6) Plan terapéutico/de estudio: Desde la perspectiva biopsicosocial debe incluir todo aspecto relacionado con el cuidado integral: indicación de alimentación (tipo de fórmula, calidad y consistencia de los alimentos, vía, etc). Medicamentos usuales, chequeando dosis y prescripción de medicamentos ante nuevos hallazgos. Tratamiento de las interurrencias, como cuadros infecciosos u otros. Indicación de terapias específicas (fonoaudiología, kinesiología motora) según cada caso. Solicitud de estudios orientados a la confirmación de diagnóstico principal o bien en el contexto de la supervisión de salud y guías anticipatorias descritas para la condición del paciente, como también para confirmación o descarte de patologías asociadas, etc. Indicaciones o sugerencias de cuidado general y educación. Derivación a especialistas o a otros centros/instituciones para atención especializada (ej: Teletón, atención dental, etc.). Indicación de inmunizaciones habituales/especiales. Indicación de escolarización. Prescripción de ayudas técnicas, según cada caso.

7.-Próxima consulta: Se evaluará caso a caso, pacientes estables y bajo seguimiento de especialistas puede que requieran evaluación semestral o incluso anual. Pero se debiera considerar acceso a controles adicionales si la condición del paciente cambia o aparece alguna nueva patología

Cada centro puede realizar su propia pauta de ingreso. Sugerimos, como ejemplo, el anexo.

II) HC en la consulta de seguimiento

Anamnesis: Es adecuado consignar quién acompaña al paciente. Consignar estado actual, morbilidad reciente u hospitalizaciones, Actualización de inmunizaciones

Controles con especialistas, avances en diagnósticos o tratamientos.

Nuevos hitos del DSM logrados desde último control.

Consignar alimentación, evacuaciones y preguntar por posibles problemas en estas áreas (problemas de deglución, constipación, etc.).

Ex físico con signos vitales y antropometría

Diagnósticos actualizados: pueden sumarse nuevos diagnósticos También acontece que hay diagnósticos que quedan no vigentes porque se descartan tras el estudio correspondiente, ej: hipoacusia descartada, etc.

Plan de tratamiento e indicaciones

Recategorizar por nivel de complejidad, si corresponde

Próximo control: agendar

III) Otros documentos

-Listado de problemas: Dado el contexto complejo de estos pacientes puede ser útil confeccionar un listado de los problemas relevantes para hacer una revisión ordenada de ellos en cada atención. Éste listado puede abarcar aspectos diagnósticos (ej sospechas diagnósticas no confirmadas) estudios pendientes, terapias o medicamentos de prueba, etc. Puede ser bueno registrar: Problema / grado de avance / fecha última revisión del problema/ profesional responsable.

Problema	Grado de avance	Última revisión	Responsable
Filtración GTT	Pendiente interconsulta	Septiembre 2018	Cirujano infantil
Desnutrición	En control	Septiembre	Nutriólogo
Trastorno de deglución	Pendiente videodeglución	Agosto 2018	Broncopulmonar Fonoaudiólogo

- Documento de adecuación terapéutica: Hay momentos en la vida de nuestros pacientes en los que se produce un cambio en su trayectoria, pasando desde un período altamente vulnerable y con peligro de muerte a otro más estable y viceversa. Pero cuando los intervalos estables son menores puede que se necesite redefinir los objetivos del cuidado y ADECUAR las medidas diagnósticas y terapéuticas ya que éstas dejan de ser beneficiosas y causan más

dolor o síntomas molestos. Se llama adecuación y no limitación ya que no se “dejan de hacer tratamientos” sino que se reemplazan por medidas que aseguren el confort, control del dolor y el acompañamiento. Se requiere consensuar entre el equipo médico y la familia del paciente cuáles serán las medidas terapéuticas proporcionadas y cuáles no son adecuadas para cada caso en particular, tomando en cuenta el conocimiento de su estado clínico y considerando sus valores y preferencias, para finalmente ser registradas en un documento y expuesto en la ficha clínica (ver anexo 4)

-Sistemas de referencia y contra referencia: Uno de los grandes objetivos de los equipos de cabecera de NANEAS es coordinar los diferentes integrantes de la red de salud y redes externas que participan en el cuidado. Esto se facilita mediante, por ejemplo, documentos que resuman el estado actualizado de los pacientes, sus diagnósticos y problemas. Se pueden plantear dudas de manejo terapéutico o establecer observaciones en torno a problemas no resueltos. Adicionalmente se debe ofrecer alternativas de comunicación como son los mail institucionales o personales, si se desea.

Para finalizar, reiteramos la importancia y valor de una HC esquematizada, completa y ordenada en todo paciente, más aún en el NANEAS. Recordemos que una buena HC posibilitará un buen registro de datos y este facilita una buena atención y probablemente este círculo virtuoso contribuirá a generar modelos más eficientes para nuestros pacientes con necesidades especiales.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Guzmán F, Arias CA. La Historia Clínica: elemento fundamental del acto médico. Rev Colomb Cir: 2012; 27:15-24
- 2.- Manual de Semiología. La Historia Clínica <http://publicacionesmedicina.uc.cl/ManualSemiologia/025LaHistoriaClinica.htm>
- 3.- Bernadá M. Limitación /adecuación del esfuerzo terapéutico en pediatría. Arch Pediatr Urug 2015; 86 (2):121-125.
- 4.- Contributions of the History, Physical Examination and Laboratory Investigation in Making Medical Diagnoses Western Journal of Medicine 156(2):163-5
- 5.- Cerda H. Aproximación en torno a la adecuación del esfuerzo terapéutico en pacientes pediátricos con patología neurológica grave y dependientes de ventilación mecánica crónica (I parte). Rev Chil Enf Respir 2015; 31:48-51
- 6.-_Dr Mohamed Hesham Professor of Pediatrics KAU – Rabigh Medical College._5th Year Course of Pediatrics 2013 – 2014
- 7.- Vargas NA. Conceptos básicos del cuidado de NANEAS. 375-390. En: Pediatría para NANEAS 2009. Nelson A. Vargas Editor. Aguirre impresores. Santiago de Chile 2009.
- 8.-Lizama M. Supervisión médica de niños con necesidades especiales de atención en salud. 19-31. En: Pediatría para NANEAS 2009. Nelson A. Vargas Editor. Aguirre impresores. Santiago de Chile 2009

Anexo 1				
Categorización, evaluación de riesgo sanitario				
	0	1	2	3
Nutrición	Eutrófico	Riesgo desnutrición Sobrepeso	Desnutrición Obesidad	Desnutrición severa Obesidad mórbida
Respiratorio	Normal	Hiperreactivo Requerimiento de oxígeno	VM no invasiva TQT s/VM	TQT c/VM
Capacidad cognitiva	Normal	Discapacidad leve	Discapacidad Moderada	Discapacidad severa
Capacidad física	Normal	Ayuda técnica temporal COOP MOD AVD*	Ayuda técnica permanente COOP escasa AVD*	Postrado Cooperación AVD*
Estabilidad clínica	Estable 1 o 2 episodios aislados	Enfermedades IC** c / manejo domiciliario	Enfermedades IC** c / asistencia servicio urgencia	Enfermedades IC** c / hospitalización Enfermedad riesgo vital
Edad	>2 años	1 a 2 años	7 a 11 meses	RN a 6 meses

* AVD: actividades de la vida diaria: comer, vestirse, aseo, deambular

** 2 o más episodios en 6 meses

Puntos. 0-4: anual 5 a 7: cada 6 m 8 a 10: cada 4 m 11 a 18: bimensual o mensual

ANEXO 2. FICHA DE INGRESO

					FECHA	
NOMBRE					RUT	
DIRECCION					FICHA	
COMUNA					Nº RND	
CONSULTORIO		TELEFONOS				DERIVACION
FECHA		Edad		TUTOR		
NACIMIENTO		Edad corregida		INGRESO APROX		
ANTECEDENTES FAMILIARES						
MADRE:	Edad actual/parto:				Ocupación:	Escolaridad:
PADRE:	Edad actual/parto:				Ocupación:	Escolaridad:
ESTADO CIVIL PADRES				PENSIÓN (Fecha otorgamiento)		
TIPO FAMILIA		V		CARACTERÍSTICAS DE LA VIVIENDA		
MONOPARENTAL		PROPIETARIO PROPIETARIO				
NUCLEAR		C/ DEUDA ARRIENDO				
EXTENDIDANº TOTAL		ALLEGADO				
PERSONAS		otro				
adultos/niños						

ANTECEDENTES PERINATALES

EMBARAZO DG PRENATAL				
	Hospital		HOSP NN	
RN: EG	Peso/Talla/CC	Apgar	Adecuación	
Genealogía				

ANTECEDENTES MÓRBIDOS

RESUMEN HOSPITALIZACIONES PREVIAS: EDAD y/o FECHA; N ° DIAS; MOTIVO

Ingreso	Edad	dias	Diagnósticos

MEDICAMENTOS ACTUALES: Tiempo de uso, dosis

ESTUDIOS O EXAMENES REALIZADOS: Poner fecha y resultado. Si es posible, descripción

VACUNAS

	RN	
	2M	
	4M	
	6M	
	12M	
	18M	
	1	
	BÁSICO	
	8	
	BÁSICO	
	OTRAS	
CONTROLES CON ESPECIALISTA	CENTROS DE EDUCACIÓN PREVIOS Y ACTUAL	

Cardio Genética Neuro BP	Especial Regular c/ integración Regular
Gastro ORL	
Oftalmo	
	REHABILITACIÓN: Teleton-PAC-CRS-Otro
Fono NefrOtro	

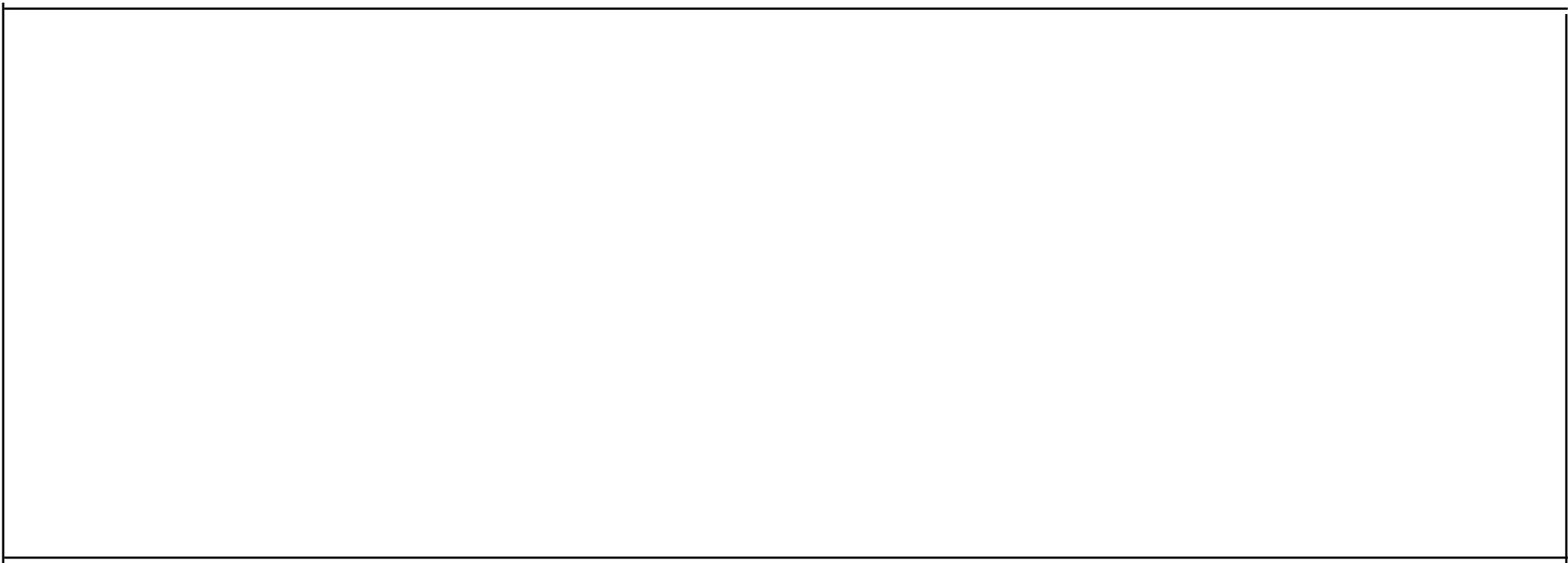
LACTANCIA MATERNA

VISIÓN AUDICIÓN

AYUDA TECNICA: ESPECIFICAR E INDICAR TIEMPO DE USO

RESPIRATORIO: OXIGENO DEP - TQT

DSM LENGUAJE, SEDESTACION, MARCHA, AVD, CONTROL ESFINTERES)



ANAMNESIS

EXAMEN FÍSICO

Peso		
Talla		
CC		
PA /		
PAM		
Sat O2		
P/E		
T/E		
P/T		
IMC		

IMC/E		

DIAGNÓSTICO BIO-SICO-SOCIAL

INDICACIONES

COMPLEJIDAD	SCORE	Próximo Control

Médico

ANEXO 3. CONTROL

Nombre	Fecha nacimiento	Fecha	EDAD
RUT			

HOSPITALIZACIONES RECIENTES

EX. FÍSICO

PESO	TALLA	CC			
CC/E	P/E	T/E	P/T	IMC	IMC/E
PA					
DSM					

VACUNAS

EXAMENES Y/O PROCEDIMIENTOS

DIAG. ACTUAL

INDICACIONES

Próximo control:

ANEXO 4

Ejemplo: Documento registro de directivas anticipadas en la atención del paciente, elaborado por la Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos del Centro Hospitalario Pereira Rossell

Se realizó entrevista con los padres de.....

Sra..... y Sr..... internado en.....

Se conversó a cerca de la situación clínica actual de y la posibilidad de complicaciones que deriven en la muerte. Dada la imposibilidad actual de curación y mejoría, en conjunto se decide que en caso de nuevas descompensaciones:

SÍ SE REALIZARÁN:

*Cuidados de confort e higiene

*Analgesia por vía venosa periférica, subcutánea o sonda nasogástrica

*Internación en sector de cuidados moderados

NO SE REALIZARÁN:

*Intubación orotraqueal

*Asistencia ventilatoria mecánica

*Vías venosas profundas

*Nuevos procedimientos quirúrgicos

*Ingreso a unidad de terapia intensiva

*En caso de paro cardiorrespiratorio, NO intento de reanimación

Capítulo 12

CUIDADOS DE ENFERMERÍA PARA NANEAS

María Angélica Egaña Franco

Cuidado de enfermería: El acto de cuidar es instintivo e inherente a la persona humana, es algo que nos define como especie y ha permitido que a través del tiempo sobrevivamos, siendo criaturas tan incapaces de sobrevivir solas desde el nacimiento. Sin embargo, el acto de cuidar en forma eficiente y segura a las personas más frágiles de nuestra sociedad requiere más que instinto, requiere de competencias fundadas en el conocimiento y en el proceso científico, este proceso científico aplicado al acto de cuidar es el proceso de enfermería.

Historia. Toda enfermera sabe quién fue Florence Nightingale, la enfermera cuyo altruismo y energía en el cuidado de los soldados durante la guerra de Crimea transformó los hospitales e hizo de la enfermería una verdadera profesión. Desde la escuela de enfermería y a lo largo de toda mi vida profesional, ella me inspira, su legado de más de 80 obras me enorgullece y me hace pensar que siempre es posible esforzarse en hacerlo mejor, ella impulsa a la enfermería hacia la búsqueda del conocimiento y la acción basada en la evidencia científica. Esta es una de las bases en las que se apoya el cuidado a NANEAS.

Su homóloga Cicely Saunders además, nos muestra a lo largo de una vida de continua perseverancia y superación que el cuidado es más que técnica, es poner el corazón y el alma al servicio del enfermo, ya que "no siempre podremos curar, a veces sólo podremos cuidar, pero siempre podemos consolar", estas sabias palabras suyas resumen mucho de lo que significa dedicarse al cuidado de los niños y adolescentes con necesidades especiales y a sus familias, con ellas, con sus madres por sobre todo le damos sentido a otra de sus hermosas frases: *"Usted importa por lo que usted es. Usted importa hasta el último momento de su vida y haremos todo lo que esté a nuestro alcance, no sólo para que muera de manera pacífica, sino también para que, mientras viva, lo haga con dignidad"* (Cicely Saundes en Vidal (Vidal, 2006)

En mi experiencia profesional, he podido visualizar que la mayor necesidad de las familias de estos niños es sentir que lo que les pasa, lo que sufren, lo que tienen que superar día a día, nos importa como personas y cómo equipo de salud.

El proceso de atención de enfermería: No existe una definición única de enfermería, pues cada modelo propuesto por las diferentes teorizantes, aporta diversos enfoques aplicados a la planeación y aplicación de diferentes sistemas de cuidados, en la atención que requieren los niños y adolescentes con necesidades especiales, podemos utilizar el modelo que más se ajuste a nuestra preferencia, o el que nos parezca mas adecuado a sus características especiales, ya que hay una amplia variación en éstas.

Modelo de enfermería propuesto por Florence Nightingale. Este modelo valora los aspectos más importantes de las teorías en relación con la actividad de enfermería, desarrollada a partir de un planteamiento totalmente científico y su vinculación con las actividades de la educación en el trabajo (Agramonte delSol, Caro, Dupleis, Elibox, & Randolphe, 2008)

Nightingale definió a la enfermería como arte y ciencia, poniendo el énfasis en la importancia de la interrelación entre el individuo y el medio ambiente. De esta manera, este modelo propone la interacción entre la enfermería, la persona (nombrado como paciente en esta teoría), la salud y el entorno.

En sus observaciones y escritos sobre la atención a las personas enfermas estableció pautas generales relacionadas con el entorno y su influencia en la salud, haciendo afirmaciones como: *"solo la naturaleza cura"*, *"la enfermería ha de colocar al paciente en las mejores condiciones posibles para que la naturaleza actúe sobre él"*, estableciéndose con ello el primer modelo de enfermería, posteriormente se han presentado otros, que en su conjunto guían la actuación del profesional de enfermería y las responsabilidades que tienen como miembros del equipo de salud. (Skeet, 1988).

Teorías de Dorothea Orem: Para Orem la responsabilidad principal de los profesionales de la enfermería consiste en ayudar al paciente a llevar a cabo su programa de vida habitual, facilitándole la realización de las actividades que regularmente todo individuo practica solo. También ayuda a la ejecución de aquellas tareas que hacen de la vida

algo más que un proceso vegetativo, a saber: el intercambio social, el aprendizaje, la recreación y aquellas que de algún modo pueden considerarse productivas (Agramonte delSol, Caro, Dupleis, Elibox, & Randolphe, 2008), ella define tres teorías que son complementarias.

Teoría del autocuidado: El autocuidado es una actividad aprendida por los individuos, orientada hacia un objetivo. Es una conducta que existe en situaciones concretas de la vida, dirigida por las personas sobre sí mismas, hacia los demás o hacia el entorno, para regular los factores que afectan a su propio desarrollo y funcionamiento en beneficio de su vida, salud o bienestar". (www.unicam.es, 2012)

En esta teoría Dorotea Orem define tres requisitos de autocuidado, estos indican las actividades que un individuo debe realizar para cuidar de sí mismo.

Requisito de autocuidado universal: son comunes a todo individuo e incluyen la conservación del aire, agua, eliminación, actividad y descanso, soledad e interacción social, prevención de riesgos e interacción de la actividad humana.

Requisito de autocuidado del desarrollo: deben promover las condiciones necesarias para la vida y la maduración, prevenir la aparición de condiciones adversas o mitigar los efectos de dichas situaciones en los distintos momento del proceso evolutivo o del desarrollo del ser humano

Requisito de autocuidado de desviación de la salud: que surgen o están vinculados a los estados de alteración de la salud

Teoría del déficit de autocuidado: Describe y explica las causas que pueden provocar dicho déficit. Los individuos sometidos a limitaciones a causa de su salud no pueden asumir el autocuidado o el cuidado dependiente. Determina cuándo y por qué se necesita de la intervención de un profesional de enfermería.

Teoría de sistemas de enfermería: Explica los modos en que los profesionales de la enfermería pueden atender a los individuos, identificando tres tipos de sistemas:

Sistema de enfermería totalmente compensador: La profesional de enfermería suplente al individuo.

Acción del profesional de enfermería: Cumple con el autocuidado terapéutico del paciente; compensa la incapacidad del paciente; le da apoyo y le protege.

Acción del paciente: Acepta el cuidado y ayuda del profesional de enfermería.

Sistema de enfermería parcialmente compensador: el profesional realiza sólo algunas actividades de autocuidado.

Acción del profesional de enfermería: suple algunas actividades de autocuidado que el paciente no puede por sí, apoya y estimula el autocuidado

Acción del paciente: realiza las actividades de autocuidado que le son posibles.

Sistema de enfermería de apoyo-educación: el paciente realiza sus autocuidados con la capacitación y el apoyo del profesional de enfermería (Raile Alligood & Marriner-Tormey, 2011)

Teoría del confort de Katherine Kolcaba. En esta teoría, los que reciben el confort se conocen como receptores, estos pueden ser pacientes, estudiantes, prisioneros, trabajadores, ancianos, comunidades e instituciones. Algunos conceptos que sustentan la teoría del confort son:

Persona: Los pacientes son los principales receptores del cuidado, entendiéndose por paciente el propio individuo, niño o adolescente con necesidades especiales y su familia, familias como un todo, instituciones o comunidades que necesiten dicho cuidado.

Cuidado de enfermería: Incluye la valoración de las necesidades de comodidad, el diseño de intervenciones de comodidad para satisfacer esas necesidades y la revaloración de los niveles de comodidad. Valoración y revaloración deben ser intuitivas y/o subjetivas; lo anterior explicado en el hecho de que enfermera puede preguntar al receptor del cuidado si está cómodo; pero también, pueden ser objetivas, como cuando una enfermera evalúa la progresión de una herida basada en datos objetivos, como tablas de valoración o fotos sucesivas, de la herida de su paciente.

Salud: La salud es el funcionamiento óptimo del receptor del cuidado, familia, profesional de la salud o comunidad, según la definición del receptor o grupo que en este caso es una persona con necesidades especiales y su familia.

Entorno: Es el ambiente o contexto que rodea al receptor, familia o instituciones. Puede ser intervenido para favorecer el proceso de confort.

Afirmaciones teóricas: La teoría del confort brinda tres afirmaciones,

Afirma que si las intervenciones de confort son eficaces, aumenta el confort tanto de los receptores como de sus familias. A su vez, el personal de enfermería también puede ser receptor de confort si tiene un ambiente laboral adecuado.

Dice que el receptor evidencia si está satisfecho, es decir, si tiene confort. A medida que el mismo ayuda en su proceso de recuperación de la salud, se hace más fácil negociar con él ya que las intervenciones son reforzadas positivamente.

Dice que una mayor implicación en las conductas de búsqueda de la salud se traduce en una asistencia de mayor calidad, que beneficia a la institución, y su capacidad de reunir pruebas para las mejores prácticas y políticas. (Raile Alligood & Marriner-Tormey, 2011)

Teoría de Virginia Henderson. Se caracteriza por ser muy aplicable en pacientes dependientes, como neonatales, pediátricos, en condición muy grave y con problemas neurológicos, en mi experiencia me sirvió de gran apoyo para la planificación del cuidado.

Afirmaciones teóricas

La persona es un todo completo, con 14 necesidades básicas.

La persona quiere la independencia y se esfuerza por lograrla.

Cuando una necesidad no está satisfecha, la persona no es un todo.

Según la teoría de Henderson, todas las personas tienen capacidades y recursos para lograr independencia y satisfacción de las 14 necesidades básicas, a fin de mantener su salud.

Sin embargo, cuando esas capacidades y recursos disminuyen parcial o totalmente, aparece una dependencia que se relaciona con tres posibles causas de dificultad: **falta**

de fuerza, falta de conocimiento o falta de voluntad, las cuales deben ser valoradas para la planificación de intervenciones.

Según Henderson, los cuidados de enfermería deben centrarse en las necesidades de las personas sanas o enfermas, en la familia o en la comunidad, usando un método sistemático de trabajo como el proceso de enfermería. Para ella, las 14 necesidades básicas humanas orientarán las **5 fases del proceso**. A continuación un breve resumen de éste.

Fases del proceso de enfermería:

Valoración: Permite conocer las necesidades de la persona con necesidades especiales y sus posibles alteraciones.

A través de la observación, la valoración de su estado dependerá del nivel de satisfacción de las 14 necesidades humanas básicas:

Diagnóstico: Se examina el grado de dependencia e independencia de la persona en cada necesidad básica, según el resultado de la valoración, con estos datos se formula el diagnóstico

Planificación: Se elabora un plan que responda a las necesidades de la persona y que integre las funciones independientes, dependientes e interdependientes del profesional de enfermería, considerando las actividades que la persona con necesidades especiales y su familia pueden realizar.

Ejecución: El profesional de enfermería ayuda al niño o adolescente con necesidades especiales a realizar actividades para mantener la salud, para recuperarse de la enfermedad o para tener una muerte pacífica, incorporando a la familia en los cuidados.

Evaluación: Se realiza según el grado de independencia del niño o adolescente con necesidades especiales, considerando que una orientación educativa oportuna por el profesional de enfermería facilitará que éste o su familia realicen los cuidados necesarios de manera independiente.

Los elementos fundamentales del modelo de Henderson representan el “qué hacer”, constituyen su núcleo y confieren sentido a las intervenciones de enfermeras/os que comparten su concepción (Amezcuca, 2019)

Gestión del cuidado en un centro de atención

Durante el período en que realicé la gestión de cuidado en el centro de atención para niños y adolescentes con necesidades especiales (NINEAS del Complejo Asistencial Dr. Sótero del Río, el primero de su tipo en un hospital público) pude aplicar las teorías de las diferentes teoristas en relación a las características especiales de las personas que requerían atención, incluidas entre ellas también a los diferentes integrantes del equipo de salud, ya que la labor de Enfermería en un centro de atención del sistema público se extiende a todos ellos, asumiendo los diferentes roles de la profesión en los momentos en que se requieren.

En un sistema de salud integral, sea éste público o privado, la atención se organiza en prestaciones, que para estos usuarios con necesidades especiales tienen tiempos y características definitorias distintas.

Principales prestaciones de salud para atención de NANEAS: se describen a continuación algunos elementos importantes a considerar en las prestaciones valoradas que requieren los NANEAS. Se deben contemplar, como mínimo, aquellas prestaciones que nos permitan complementar la valoración y realizar las intervenciones que requiera el NANEAS y su familia independiente de la teoría en que nos basemos para determinar que intervenciones son necesarias.

Ingreso: el tiempo mínimo para realizar esta prestación son 60 minutos y se requiere para ello un box o sala de atención suficientemente amplio para que puedan ingresar en ella el usuario (niño o adolescente con necesidades especiales), que con frecuencia se requiere trasladar en silla de ruedas, su cuidador principal y al menos otro cuidador (padre, madre, abuela o hermana/o, etc.) además de los distintos profesionales que van a intervenir en el ingreso, se debe considerar también espacio para equipamiento; cama o camilla, pesa, equipos de medición signos vitales, etc.

Es una atención que se puede realizar en forma conjunta con el médico, pediatra o médico familiar y/o también con otros profesionales, dependiendo de los recursos de que se disponga (para ello se debe considerar la amplitud del box de atención y el tiempo dispuesto).

Una atención conjunta habitualmente no permite ahorrar tiempo ni mejorar el rendimiento de los distintos profesionales que intervienen, pero sí disminuye el tiempo que el niño o adolescente con necesidades especiales (NANEAS) debe ocupar para ser evaluado por distintos profesionales y también la exposición a preguntas, examen físico, incomodidad que causan estos, tanto en NANEAS como en sus cuidadores, todo lo cual lo hace muy recomendable si existen las condiciones para ello. En el ingreso son necesarias las siguientes actividades.

Entrevista:

Evaluación de antecedentes de salud, revisión de todos los documentos y exámenes, diagnósticos realizados o en observación, visualizar el efecto que esta información a causado en el niño y en la familia.

Evaluación de problemas actuales de salud, en esto es importante considerar lo que más afecta la calidad de vida del paciente.

Fármacos: todos los que tenga indicado y los que ingiera, aunque no estén indicados.

Cuidador principal: sus propios antecedentes de salud y los conocimientos que tiene, su percepción de competencia en el cuidado, sus expectativas en relación a la ayuda que podemos aportar.

Antecedentes psicosociales, tipo de familia, condiciones del hogar, tipo de vivienda, situación familiar, recursos de la familia, entorno en que vive.

Hábitos: Indagar si algún miembro de la familia tiene hábitos nocivos que pudieran afectar la salud.

Examen físico detallado: cuidadoso y respetando la dignidad del paciente, sin exponerlo en forma innecesaria.

Evaluación del desarrollo: cuando no sea aplicable el uso de pautas estandarizadas, se debe consignar el grado de desarrollo psicomotor alcanzado, pero si es posible evaluar el desarrollo según pauta estandarizada, se debe citar para realizar en otra oportunidad.

Registro de los datos en un sistema de ficha que permita el seguimiento, puede ser en físico o digital.

Realizar evaluación de enfermería de los problemas de salud prioritarios.

Priorizar diagnóstico de enfermería, que se podrá complementar luego con datos que se obtengan de la evaluación conjunta.

Desarrollar un plan de cuidados o atenciones en conjunto con el equipo de salud y considerando las expectativas del NANEAS siempre que pueda participar y/o sus cuidadores.

Educación: en esta primera intervención se debe hacer énfasis en detectar las necesidades educativas, evaluar el nivel de conocimientos y acordar un plan de educación en los temas que sean considerados problemas por el cuidador, ya que estos temas serán más sensibles a la intervención educativa.

Control de salud: Esta prestación permite el seguimiento del NANEAS. el tiempo mínimo requerido es 30 minutos. Es una estrategia necesaria para verificar el éxito de las intervenciones planificadas, reevaluar las condiciones que pueden cambiar y adaptar nuestro plan de cuidados a las necesidades emergentes o al cambio necesario de las intervenciones que no fueron eficaces. Es importante que en el control dediquemos un tiempo importante a la comunicación empática con el cuidador, nos enteremos de cómo ha afectado el ingreso al niño/a, a él/ella o a su familia. A veces, deberemos realizar contención y establecer una relación de ayuda para solucionar un momento de crisis.

Actividades del control de Enfermería

Entrevista: Incluye menos elementos que la entrevista de ingreso: algunas cosas ya las conocemos, en esta etapa interesa saber si se han ejecutado las actividades propuestas, y como ha sido la evolución de los problemas de salud luego del tratamiento o indicaciones que se entregaron previamente, sea esto farmacológico o no, si se ha acudido a los controles con otros especialistas, si corresponde, se realizaron los exámenes indicados, si se realizó algún cambio en la terapia farmacológica. Debemos consultar todos los aspectos que permitan evaluar si hay adherencia al tratamiento y correcta administración de los fármacos, así como conocer si hay efectos adversos.

Examen físico: Dependiente del problema conocido podemos focalizar nuestra atención en algo específico, o realizar un examen completo. En algunos casos debemos enfocarnos en alguna condición que requiere atención o algún procedimiento urgente, el examen de la piel y de zonas de apoyo si hay factores de riesgo no se debe diferir, así como las condiciones higiénicas, si ese es un problema que requiere intervención de enfermería.

Educación: Actividad ineludible en toda intervención, se debe realizar en forma programada, con objetivos concretos y plazos de evaluación, debe ser personalizada y adaptada a la capacidad de respuesta observada, reforzar los aspectos que se observen con dudas.

Procedimientos de enfermería: En ocasiones, es necesaria la realización de procedimientos; a veces es el motivo por el cual el NANEAS acude a control. Sin embargo, la realización del procedimiento no justifica que no se consignent los otros aspectos a evaluar, aunque se evalúen de modo abreviado.

Los procedimientos más frecuentes en NANEAS.

- Instalación, cambio y retiro de sondas o drenajes, entre estos son más frecuentes los dispositivos de alimentación.
- Cuidado de ostomía: un porcentaje importante de NANEAS son portadores de ostomías de alimentación, respiratorias o de eliminación, se requiere conocer los cuidados así como la instalación, cambio, retiro de dispositivos de ostomías.
- Curaciones: tanto en personas totalmente dependientes, que tienen mayor riesgo de desarrollar lesiones en zonas de apoyo o en situaciones causadas por cirugías que en ellos son frecuentes, pueden ser de tipo reconstructiva, traumatológica, por complicaciones de la enfermedad o accidentes, se debe considerar como muy necesario el conocimiento de la prevención y la curación avanzada de lesiones.
- Administración de tratamientos, de diverso tipo; Subcutáneo, intramuscular, endovenosos, por CVC.

Registros: se deben registrar todas las intervenciones cumpliendo con las condiciones que se exigen para un buen registro: legible, claro, atingente, oportuno, imparcial y útil. Los registros electrónicos permiten cumplir mejor estas condiciones, ya que se pueden utilizar formatos de llenado rápido.

Visita domiciliaria: Esta prestación es necesaria al menos una vez para conocer el entorno real en que se desarrolla la vida de nuestro nuevo paciente. Se puede efectuar en forma conjunta con otros profesionales, realizar varias intervenciones en una visita, además de evaluar las condiciones de la vivienda y su entorno, los recursos que la familia tiene para el cuidado, las condiciones higiénicas, hábitos, entre otros. Se puede intervenir con otros miembros de la familia que no acuden a los controles, efectuar alianzas, detectar problemas que pueden incidir en el cumplimiento de las indicaciones y de la evolución. Durante la visita domiciliaria también se pueden realizar procedimientos que requiera, como curaciones, tomar exámenes, administrar tratamientos, etc.

Educación grupal: Los pasos necesarios para una educación grupal se inician con la detección de las necesidades educativas y la elaboración de un programa, que se debe estructurar en torno a actividades educativas mayormente prácticas.

En la educación de adultos, se deben considerar algunos principios como:

- Las personas solo aprenden aquello que les interesa.
- Las personas solo se interesan por lo que de alguna forma les afecta.
- A las personas les afecta más lo que de alguna forma se relaciona con experiencias previas.
- Las personas aprenden haciendo

Si bien aquellos principios no corresponden a una máxima, ya que hay quienes se alejan de estas generalizaciones. Podemos llegar a la mayoría de las personas teniendo un programa educativo con actividades que integren conceptos de interés para quienes queremos educar: en forma práctica, con elementos posibles de manipular, con aplicaciones conceptuales en ejercicios cortos, cercanos a sus vivencias posibles de evocar. Considerando que el adulto tiene una capacidad de atención de no más de 15 a 30 minutos, los contenidos y actividades deben ser repetidos, evaluando en cada nueva

sesión los contenidos que se entregaron en la sesión pasada y de esta manera, avanzar en el aprendizaje de cosas nuevas. Para ello es necesario usar la creatividad, siendo capaz de innovar.

Podemos basarnos en el apoyo del grupo de cuidadores como el de la familia, para reforzar el aprendizaje, tanto para facilitar la adopción de nuevas conductas saludables, como para dejar de realizar aquellas actividades o hábitos que son perjudiciales, se logra un mayor beneficio si las personas tienen un modelo de referencia que consideren válido.

Educación personalizada: Según Bandura (Coll, Palacios y Marchesi, 1992), esta metodología de educación va dirigida a motivar el aprendizaje para producir cambios de conducta, mediante la estimulación de los factores personales y el ambiente que puede influir en hacer **deseable** tal cambio.

Esto debiera ocurrir si logramos que el cuidador visualice los beneficios que tendrá para su NANEAS el que adopte determinadas actitudes que mejorarán la calidad de sus cuidados.

Para lograrlo debemos comunicarnos en forma empática con el cuidador, tarea que ha existido desde siempre. Como seres humanos que interactuamos con nuestro entorno, emitimos continuamente mensajes (verbales o no verbales) al mundo que nos rodea. Desde la Enfermería, para establecer una correcta relación de ayuda con el paciente, debemos saber comunicarnos. Para ello, debemos adquirir una serie de habilidades y destrezas que nos aseguren el bienestar del paciente en su aspecto holístico (biopsicosocial), tales como empatizar o una escucha activa basada en el respeto. En definitiva, saber qué decir, cómo decirlo y qué hacer ante cualquier situación en la que, lo que esté en detrimento no sea el ámbito físico o social del individuo, sino el psicológico (Almudena y Alférez, 2012).

Evaluación del desarrollo psicomotor: La Academia Americana de Pediatría define como **problemas del desarrollo** a todos aquellos cuadros crónicos y de inicio precoz que tienen en común dificultad en la adquisición de habilidades motoras, de lenguaje, sociales o cognitivas que provocan impacto significativo en el progreso del desarrollo de un niño. Se presentan cuando existe fracaso en el logro de las conductas esperadas

para una determinada edad. Si bien algunos pueden ser transitorios, los retrasos en la edad temprana pueden estar asociados a posteriores discapacidades, tales como retardo mental, parálisis cerebral, autismo, alteraciones del lenguaje y problemas del aprendizaje (Vericat y Orden, 2010).

Siempre se deben consignar los hitos de desarrollo que el niño ha alcanzado y su relación con lo esperable para su edad.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Agramonte Del Sol, A., Caro, Z. S., Duplesis, L., Elibox, C. y Randolphe, V. (abril, 2008). Vinculación del modelo de enfermería nightingeliano en actividades de Educación en el Trabajo. Revista Cubana de Enfermería, 24(2).
- 2.- Amezcua, C. B. (25 de NOVIEMBRE de 2014). Virginia Henderson. Gomerres. Recuperado 1, MAYO, 2017, de <http://index-f.com/gomerres/?p=626>
- 3.- Bandura, A., Adams, N. E. & Beyer, J. (1977). Cognitive Processes Mediating Behavioral Change. Journal of Personality and Social Psychology, 35, 3, 125-139.
- 4.- Coll, C., Palacios, J., y Marchesi, A. (1992). Desarrollo Psicológico y Educacional. Madrid: Alianza. Recuperado 3 de 5 de 2017, de http://www.ite.educacion.es/formacion/materiales/185/cd/material_complementario/m6/teoriasocial_aprendizaje.pdf
- 5.- Raile Alligood, M., & Marriner-Tomey, A. M. (2011). Modelos y teorías en enfermería. 7ª edición. Madrid: Elsevier Science.
- 6.- Skeet, M. (1988). Líderes de Salud. Florence Nightingale, una mujer con visión y empuje. Revista Internacional Foro Mundial de la Salud.
- 7.- Vericat, A., & Orden, A. (21 octubre de 2010). Herramientas de Screening para el DSM en Latinoamérica. Revista Chilena de Pediatría, 81(5), 391-401. Recuperado el 3 de 10 de 2017, de <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-1062010000500002>
- 8.- Vidal, M. A. (2006). In memoriam, Cicely Saunders fundadora de los cuidados paliativos. Rev de la sociedad española del dolor, 13(3), 143-144. Recuperado el 31 de enero de 2016, de <http://scielo.isciii.es/pdf/dolor/v13n3/editorial.pdf>
- 9.- www.OCW.UNICAM.ES. (2012). Recuperado el 25 de abril de 2017, de ciencias de la salud- bases históricas y teóricas de la enfermería: [www.Ocw.unican.es/ciencias-de-la-salud/bases-historicas-y-teoricas-de-la-enfermería/materiales-de-clase-1/Enfermería-tema11\(III\).pdf](http://www.Ocw.unican.es/ciencias-de-la-salud/bases-historicas-y-teoricas-de-la-enfermeria/materiales-de-clase-1/Enfermeria-tema11(III).pdf)

Capítulo 13

CUIDADO DE OSTOMÍAS

María Angélica Egaña Franco

Estoma: del griego “*stoma*”, que significa boca y alude a una abertura que se parece y cumple la función de abocar un órgano o víscera hueca a la superficie corporal. Estas aberturas no naturales se realizan a diferentes niveles de la vía gastrointestinal, urinaria o respiratoria, se nombran tomando como prefijo la denotación al órgano el cual se aboca.

Un porcentaje elevado de personas con necesidades especiales son portadores de una o varias ostomías debido a condiciones congénitas o adquiridas como: malformaciones, obstrucciones, estenosis, etc. La ostomía ayuda a suplir la función que está impedida, pero, de todas las condiciones especiales posibles, ésta (el portar una ostomía) es aquella en la que puede cambiar en forma importante la calidad de vida de la persona, dependiendo sólo del cuidado que recibe.

Considerando además que el cuidado que requiere la persona ostomizada es algo más que entregarle un dispositivo en forma estandarizada.

Existe relación entre los problemas de salud y la calidad de vida, al mismo tiempo que la calidad de vida y los problemas sociales afectan la salud. Esta relación puede ser mediada por la política social, la política en salud, las intervenciones del servicio social y los programas de salud. Estas relaciones recíprocas necesariamente tienen que ser abordadas por los diferentes profesionales, no solo los de enfermería, ni sólo el sector salud; el cuidado de la persona con estoma es complejo y requiere entonces de la colaboración intersectorial (salud, finanzas y vivienda) y multiprofesional para abordar la problemática de la persona con estoma desde diferentes ángulos. (Canaval, Londoño, & Milena, 2005).

Los pacientes ostomizados están expuestos a mayores riesgos de desequilibrios nutricionales que afectan sus capacidades de recuperación post quirúrgica, como también sus capacidades de hacer frente al riesgo de infección y equilibrio hidroelectrolítico en caso de diarrea (Tenorio & De Queiroz, 2013)

En esta sección vamos a entregar primero algunas consideraciones generales que se pueden aplicar a todas las ostomías:

La ostomía genera una exteriorización de una mucosa (capa interna de la víscera) hacia la piel, todas las mucosas secretan mucus.

Lo que sale por la estoma secreción o excreción, se denomina efluente.

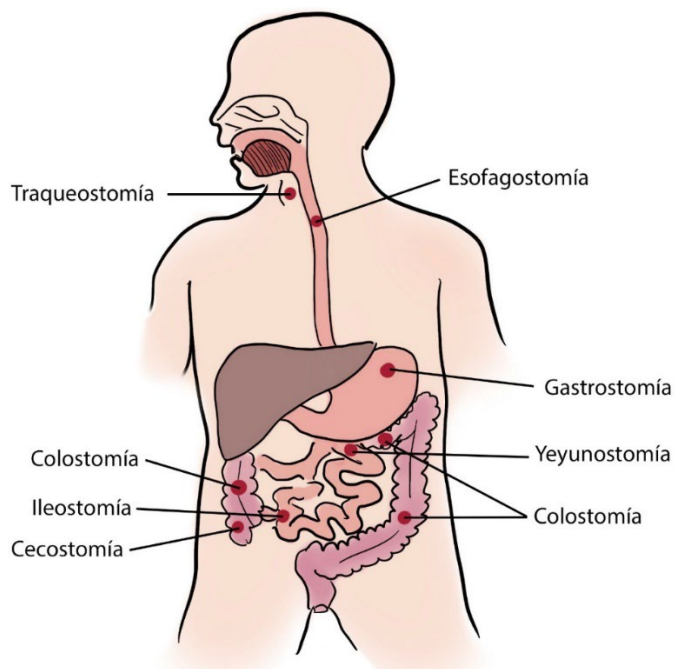
La piel periestomal puede ser dañada por el contacto de esta secreción mucosa o de otra característica que puede ser más o menos irritante.

Los cuidados de la ostomía, en general, se basan en mantener la piel periestomal limpia y seca.

Si es necesario usar métodos de barrera para impedir el contacto del efluente con la piel, estos deben ser adecuados a las características, consistencia y cantidad de efluente que se excreta.

En la etapa post operatoria siempre hay edema de la mucosa por el trauma quirúrgico, el tamaño definitivo del estoma sólo se aprecia cuando se reduce este edema.

Los estomas se pueden clasificar según su posición anatómica o según la función que cumplen.

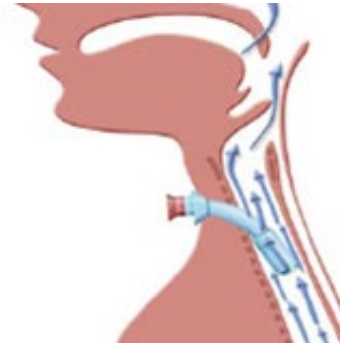


En relación a su función: las ostomías se pueden clasificar como:

- De respiración: (1) traqueostomía (2) esofagostomía.
- De alimentación: (3) gastrostomía (4) yeyunostomía.
- De eliminación fecal: (5) ileostomía (6) cecostomía (7) colostomía.
- De eliminación urinaria: Nefrostomía, ureterostomía, vesicostomía.

OSTOMÍAS DE RESPIRACIÓN:

1. TRAQUEOSTOMÍA: es una ostomía realizada en la porción de la vía respiratoria denominada tráquea, con el objeto de constituir una vía alternativa de la vía aérea debido a problemas obstructivos anatómicos o funcionales de la vía aérea superior. Aunque también se utiliza como facilitador del soporte ventilatorio crónico y el manejo de secreciones, requiere un dispositivo permanente que mantenga su permeabilidad y función como vía aérea artificial. Este dispositivo puede ser de una o dos capas, prefiriendo el de una sola pieza en los lactantes y niños pequeños ya que el de doble capa o doble camisa disminuye mucho el lumen interno, facilitando que se obstruya con las secreciones. Si se utiliza el de doble camisa este dispositivo tiene tres piezas, la camisa externa que es más rígida, es la que permanece fija y a la cual se atan las fijaciones o amarras, la interna que se introduce y retira para eliminar las secreciones, el cabezal que une las dos piezas. (Corella, y otros, 2005). El material puede ser diverso, prefiriéndose en la actualidad las de silicona por ser más suaves y biocompatibles.



Cuidados de enfermería específicos: van a estar enfocados a la fijación segura y mantención de la permeabilidad del dispositivo, además del cuidado de la piel periestomal para mantenerla sana. Para ello se realiza, cada vez que sea necesario: aseo de la piel, aspiración de secreciones si el paciente no expectora, protección de los puntos de apoyo, observación permanente del patrón respiratorio, educación al paciente y/o cuidador para detectar oportunamente los signos de complicación y actuar eficazmente para solucionar el problema.

Precaución. La medida del dispositivo debe ser adecuada al tamaño de la vía aérea, un dispositivo muy ancho o largo puede causar erosión llegando hasta necrosis de la

mucosa, un dispositivo muy estrecho se obstruye con mayor facilidad, si queda corto hay mayor riesgo de expulsión accidental.

La fijación segura es fundamental, respetando un margen de holgura de un dedo entre las amarras y la piel para no dañarla.

No aplicar en la piel periestomal ungüentos o sustancias oleosas que puedan escurrir hacia la vía aérea (Corella, y otros, 2005). Utilizar humidificación en el aire inspirado o filtros especiales para traqueostomía si no está conectado a ventilación mecánica. Esto previene infección y lesiones por resecamiento de la vía aérea.

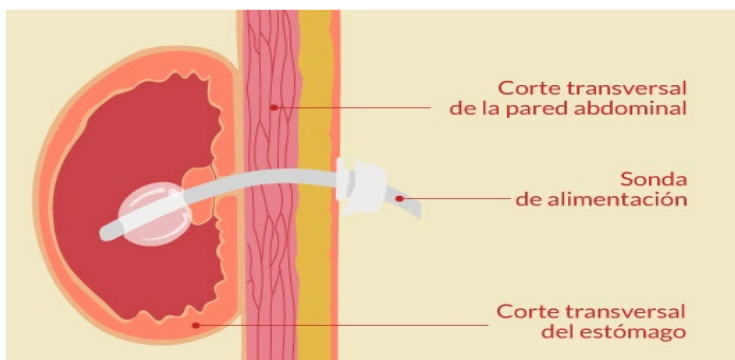
2. ESOFAGOSTOMÍA: estoma del esófago, se ubica en forma lateral en el cuello. Aunque no es parte de la vía aérea permite eliminar las secreciones de la vía aérea superior y saliva, para que éstas no inunden la vía aérea inferior, facilitando con ello la respiración, la causa más frecuente es la atrofia congénita del esófago o también procesos obstructivos causados por accidentes o neoplasias.

Cuidados específicos: mantener la piel seca para evitar lesiones o infección, por la posición anatómica en el cuello es difícil poner un dispositivo que recolecte las secreciones, se utilizan paños o apósitos absorbentes que deben ser cambiados frecuentemente, proteger la piel realizando aseo, secado y aplicando barrera protectora en spray que se refuerza varias veces al día es una de las mejores soluciones para mantener la piel sana.

Precauciones: cuidar que el paciente no ingiera alimentos que pueden obstruir la ostomía, considerar al calcular el requerimiento, la pérdida hídrica que es considerable en estos pacientes (saliva que se produce es 1 a 2 litros diarios).

OSTOMÍAS DE ALIMENTACIÓN

3. GASTROSTOMÍA



Es un orificio generado en el estómago a través del cual se introduce un dispositivo de alimentación. El alimento, de consistencia láctea o papilla espesa, se administra a través del dispositivo, que debe estar en forma permanente para que el estoma se mantenga abierto (gastrostomía de Stam). Este dispositivo permanente puede ser una sonda o un botón, dependiendo de la calidad de éste y el entrenamiento del cuidador para el cuidado del dispositivo puede durar desde meses hasta años, tanto como apoyo para prevención de complicaciones como en aumentar la duración del dispositivo existen numerosas guías para educar a los cuidadores además de los manuales para su uso que vienen con el dispositivo (ver referencias).

Cuidados específicos: administrar el alimento indicado en la cantidad de tiempo en que normalmente se consume un plato de comida ya que la distensión brusca del estómago por una alimentación muy rápida puede generar dolor, náuseas, vómitos. Personas con un estómago muy pequeño o mala tolerancia pueden necesitar un tiempo de administración mayor, incluso alimentación por goteo o bomba de infusión continua, con lo que se consigue además una mejor absorción del alimento (Aguilar, y otros, 2016), en el estómago se pueden administrar todos los alimentos que corresponden a una dieta normal balanceada, teniendo la precaución de triturar muy bien con licuadora y evitar algunas sustancias que no se licuan como: la piel de legumbres, choclo, cortezas vegetales gruesas, carnes muy fibrosas, los medicamentos deben ser preferentemente jarabes o tabletas pulverizadas diluidas en agua. Después de introducir el alimento o medicamento siempre lavar el dispositivo con agua tibia para evitar que se obstruya.

La piel se debe mantener limpia y seca, realizando aseo con agua en forma suave para no erosionar, si el dispositivo queda bien ajustado no requiere poner gasas ni apósitos,

si hay filtración de contenido gástrico poner barrera cutánea y gasa cambiándola cada vez que se moje.

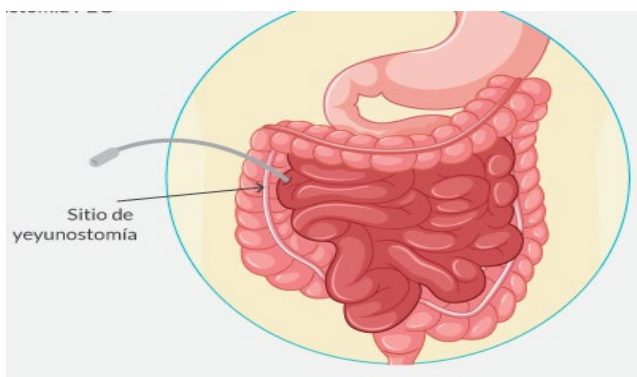
Precauciones: la mejor forma de evitar complicaciones en el estoma es poner el dispositivo adecuado al tamaño del estoma, para instalar un dispositivo tipo botón, se debe medir el espesor de la pared abdominal con un medidor de estomas, esto corresponde al largo del botón, el ancho se puede estimar considerando el dispositivo anterior y el tipo de alimento que se necesita introducir, (MINSAL, 2010) en general un dispositivo de un ancho igual o menor a 16 French sólo permite introducir fórmulas lácteas, si se necesita introducir una dieta más espesa (papilla mixta) se debe dilatar el estoma para aumentar el grosor del dispositivo, idealmente hasta 20 o 24 french, esto se hace progresivamente con dispositivos transitorios.

No mezclar medicamentos con leche, ya que puede generar precipitados insolubles que tapan el dispositivo

Si por urgencia se puso en el estoma un dispositivo que no es adecuado para ello (sonda Foley) se debe cambiar lo más pronto posible ya que puede generar muchas complicaciones.

Instruir al cuidador sobre cómo actuar en caso de salida accidental, taponamiento o ruptura del dispositivo, se debe procurar que tenga siempre una sonda de reemplazo en caso de necesitar un cambio urgente, aunque el cuidador no esté capacitado para realizar el cambio, siempre le facilitará acudir a una atención de urgencia con éste dispositivo para cambio.

4. YEYUNOSTOMÍA



Es un estoma que habitualmente se visualiza como un estoma estrecho al lado derecho del abdomen, es realizado en el yeyuno, porción del intestino con la posibilidad de absorber nutrientes, pero que tengan algún grado de hidrolización y estén lo suficientemente disgregados; estas son funciones que realiza el estómago, por lo cual los alimentos introducidos a este nivel deben ser fórmulas especiales que se introducen a través de una sonda delgada, de silicona, la porción interna debe ser a lo menos de 20 centímetros para asegurar que no se expulse con el peristaltismo.

Cuidados específicos: El cuidado del estoma dependerá del objetivo de éste. Habitualmente se realiza para alimentar, en caso de desnutrición severa con mala tolerancia gástrica, o ante la imposibilidad de introducir alimentos en el estómago por otros motivos, no es frecuente la filtración o el daño a la piel; pero también puede ser usado como estoma de derivación fecal, en cuyo caso el efluente es extremadamente irritante y se debe manejar con barreras cutáneas muy eficientes.

La sujeción del dispositivo de alimentación es habitualmente con puntos hasta que el estoma madura y se transforma en una fistula que no se cierra con facilidad; sin embargo, si no hay puntos se debe mantener la sujeción con telas para evitar expulsión o retiro accidental de la sonda, las sondas específicas de yeyunostomía son difíciles de encontrar en nuestro país ya que no son usadas con la necesaria frecuencia para constituir interés comercial a las empresas distribuidoras, pero si existen, son de silicona, con un pequeño aro interno de fijación similar a la sonda de gastróstomía endoscópica. La piel se mantiene sana si está limpia y seca.

Precauciones: marcar la sonda y vigilar que se mantenga la porción interna en cada atención, evitar el retiro frecuente de telas en la piel, es conveniente poner puntos de apoyo y sobre esos las telas en forma de puente o con fijación tipo catéter.

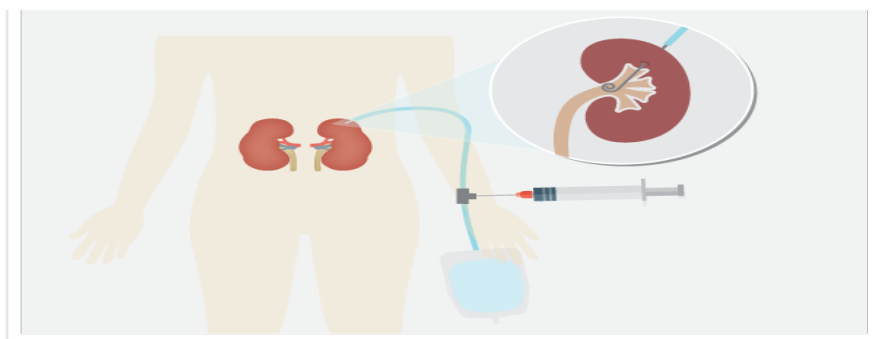
El yeyuno no tiene posibilidad de acumular el alimento, por esto se debe introducir lento y continuo mediante bomba de infusión (MINSAL, 2010). La infusión al yeyuno de alimentos inadecuados o en bolo provocará diarrea, empeorando la desnutrición del paciente.

OSTOMÍAS DE ELIMINACIÓN. Cumplen la función de eliminar las sustancias de desecho del organismo por lo que es un sistema compensatorio para suplir una necesidad básica sin la cual no es posible vivir. Pueden estar ubicados en la vía urinaria o en la vía digestiva intestinal.

Ostomías de eliminación urinaria

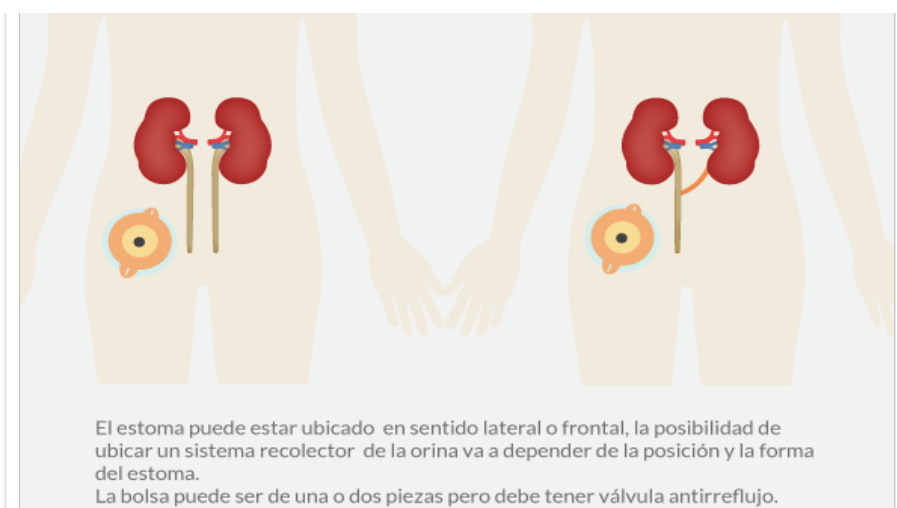
Pueden ser necesarias debido a malformaciones u obstrucciones de la vía urinaria.

NEFROSTOMÍA: Si el problema compromete la eliminación de orina desde el riñón, se puede realizar una nefrostomía, que es una derivación mediante sonda o catéter desde el riñón hacia el exterior, también puede ser una derivación transitoria para eliminar un absceso o quiste.



Cuidados específicos: fijación segura, manejo del circuito con técnica estéril, mantener siempre la bolsa recolectora en un nivel inferior para evitar reflujo hacia el riñón.

URETEROSTOMÍA: En este caso la derivación aboca a la piel uno o ambos uréteres.



Precauciones: la orina puede ser muy irritante si permanece en contacto con la piel, usar siempre un sistema recolector (pañal, apósito, placa y bolsa) y proteger la piel con barrera cutánea, las bolsas de urostomía deben tener válvula antirreflujo para evitar la contaminación ascendente.

VESICOSTOMÍA. Se realiza en la vejiga urinaria y según el tiempo estimado de permanencia puede ser continente (con esfínter) o no continente. En este último caso es solo un orificio (vesicostoma) que comunica la vejiga con el exterior, se pueden utilizar bolsas de urostomía, sondas foley o pañal como dispositivo colector de la orina, dependiendo de la edad o actividad del paciente.

La vejiga continente requiere una operación más compleja, ya que se forma un conducto y esfínter con un trozo de intestino. Se realiza, generalmente, para dar independencia funcional a personas cognitivamente normales que pueden vaciar su vejiga en forma intermitente mediante una sonda que introducen por el esfínter y luego retiran, sin necesidad de tener un dispositivo conectado en forma permanente. El rol del profesional de enfermería es de educación y apoyo al autocuidado.

Cuidados específicos: utilizar para vaciar la vejiga una sonda corta de extremo redondeado que se introduce siguiendo el trayecto del conducto sólo lo necesario para que salga la orina, esta sonda se puede reutilizar lavándola y desinfectando en el ambiente domiciliario, donde no es necesario mantener una técnica estéril, solo limpia,

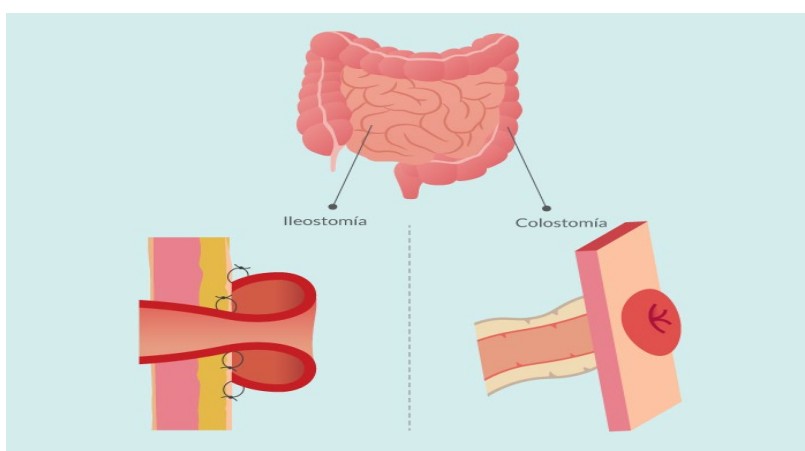
el dispositivo es más adecuado si es de silicona ya que es blando, biocompatible y durable, no se rigidiza con el uso.

Precauciones: en ambiente hospitalario mantener técnica estéril por el alto riesgo con gérmenes multirresistentes que afectan la vía urinaria (Espinoza, Pereira, Benavides, & Rostion, 2008)

OSTOMÍAS DE ELIMINACIÓN FECAL

Si se realizan en forma programada, lo ideal es fijar previamente la posición del estoma, midiendo y localizando, según los pliegues cutáneos, el mejor sitio. Este procedimiento puede hacerlo el profesional de enfermería estoma terapeuta en coordinación con el cirujano, lo que previene la mayoría de las complicaciones posteriores.

La preparación preoperatoria, la técnica quirúrgica y los cuidados postoperatorios contribuyen al buen funcionamiento del estoma, a disminuir las complicaciones relacionadas con el mismo y, por tanto, a mejorar la calidad de vida del paciente (Corella, y otros, 2005).



ILEOSTOMÍA. Permite eliminar las deposiciones desde el nivel del ileon. Habitualmente se ubican en el lado derecho del abdomen y sobresalen varios centímetros, el efluente contiene alta proporción de enzimas digestivas que provocan daño en la piel

periestomal, ya que la digieren y son muy líquidas, por lo cual se filtran al disolver la barrera cutánea en forma de placa (Asociación profesional de enfermeras de Ontario, 2009).

Cuidados específicos: La bolsa puede llenarse con rapidez. Hay bolsas drenables que se abren en la parte inferior para eliminar las deposiciones líquidas, si esto es difícil puede usar un sistema colector de dos piezas en cuyo caso se retira la bolsa con deposiciones y se instala otra sobre la placa mientras se limpia, se mejora la adhesividad del pegamento en la placa calentando un poco con secador de pelo o con la mano antes de colocar.

Precauciones: es importante cortar la placa luego de medir el estoma con un medidor de orificios. Idealmente queda uno a dos milímetros de holgura del estoma ya que este se mueve por el peristaltismo y si queda apretado se puede dañar la mucosa. Para un mejor cuidado, es importante prevenir las lesiones en la piel periestomal, limpiando muy bien la piel y aplicando barrera en gel o spray alrededor del estoma antes de fijar la placa.

En este tipo de ostomía el efluente líquido puede ser una pérdida hídrica considerable, de 500 a 1000cc, que en caso de diarrea puede aumentar varias veces lo que debe advertirse al usuario por el alto riesgo de deshidratación y la necesidad de acudir en forma inmediata a un servicio de urgencia en caso de presentar deposiciones mas líquidas y frecuentes de lo normal para él.

También es importante programar que esta cirugía sea realizada considerando la mejor posición posible y con técnica cuidadosa en su forma, para facilitar mantener luego la piel en condiciones de salud y comodidad para el usuario (Calatayud, y otros, 2005).

COLOSTOMÍA. Realizada a nivel del colon, en cualquiera de sus porciones, las deposiciones pueden ser más sólidas y menos irritantes, son frecuentes en niños con malformaciones congénitas (malformación ano rectal, MAR) o con disfunción del vaciamiento intestinal (Hirschsprung, displasia neuronal), traumas, en adultos su presencia es aún mayor debido al cáncer colorrectal (de alta prevalencia en nuestro país). Suelen ser más anchas y menos protruyentes que la ileostomía, la posición en el abdomen va a depender de la porción del colon que se aboca y el efluente también

será diferente, dependiendo de su situación anatómica: mientras más proximal, mayor cantidad, más líquidas y más irritantes; en el colon terminal son formadas, similares a las anales.

Asegurarse que el plan de cuidados de la ostomía cubre las necesidades individuales del paciente, realizar seguimiento y apoyo por equipo multidisciplinario post alta para disminuir las complicaciones y favorecer el proceso de adaptación (Asociación profesional de enfermeras de Ontario, 2009)

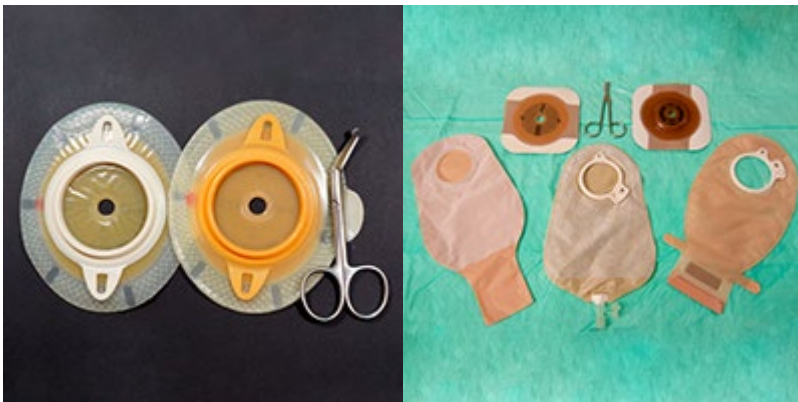
Cuidados específicos: En situaciones que hacen prever que la ostomía va a ser definitiva, es muy importante iniciar la educación del usuario y su cuidador previo a la intervención. Se debe mantener el apoyo educativo hasta que existan las capacidades de autocuidado, realizando las coordinaciones necesarias para ello con la red de apoyo social, gubernamental o no gubernamental, organizaciones de apoyo con pares, etc. (Canaval, Londoño, & Herrera, 2005).

Parte importante del proceso de educación es la prevención y tratamiento oportuno de las complicaciones, utilizando la amplia gama de productos para prevenir y tratar:

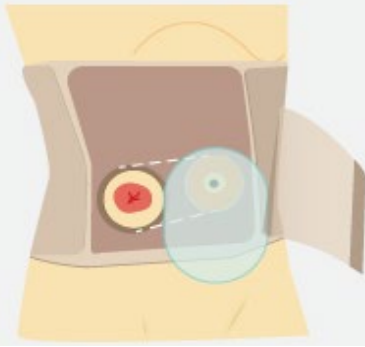
- Polvo para estomas: De uso amplio para cuidar ostomías de distinto tipo ya que se adhiere a la piel, se puede usar aunque esté muy dañada, pues no contiene alcohol. Estimula la regeneración celular, protege de la acción irritante de las deposiciones al formar una barrera en la superficie de la piel. Se puede espolvorear sobre la piel exudativa y húmeda, esperar que se absorba y luego retirar el sobrante, combinar con pasta si es necesario para rellenar cavidades. El uso combinado de polvo y barrera cutánea en spray aplicando varias capas sucesivas permite formar una costra protectora en zonas donde no es posible poner una placa.
- Pasta protectora o cemento: De diferentes marcas y precios. Su componente principal puede ser la karaya, pero actualmente se han agregado otros componentes como hidrocoloides, pectina y almidón que le dan consistencia gelatinosa y favorecen la cicatrización. Se aplica alrededor del estoma para sellar el espacio entre éste y la placa o rellenar zonas irregulares.
- Barrera cutánea: Es posible encontrar en el comercio en forma de gel, spray, en sobres individuales o frasco. Alternativas económicas cuando no hay este producto disponible, son la albúmina de huevo y la tintura de benjuí que es una resina vegetal

pero con base alcohólica, que forman una película protectora y potencian el adhesivo de las placas, pero no las sustituyen.

- Placas: La placa debe instalarse precozmente. Para elegir la más adecuada, hay que evaluar en forma integral al paciente, el tipo de ostomía y la cantidad de deposiciones que elimina. Tener especial cuidado cuando se trata de niños pequeños, en los cuales la curvatura del abdomen y la fragilidad de la piel condicionan mayor riesgo.
- Bolsas: Las bolsas para eliminar las deposiciones pueden ser cerradas o abiertas en el extremo inferior. Las que son abiertas se pueden vaciar sin necesidad de cambiarlas, luego se pueden lavar con agua tibia, dejando escurrir las deposiciones hasta limpiarlas.
- Desodorante: Existen en presentación de gel o cápsula y se pueden usar en combinación con un espesador de deposiciones para aumentar la duración de las placas. Los venden en las casas de productos especializadas en ostomías.



No es necesario secar ni limpiar en forma exhaustiva una bolsa que está puesta, las cerradas son generalmente desechables y se usan más en colostomías terminales. La mayoría se pueden lavar y reutilizar. Para esto no requieren desinfectante ni jabón especial, solo lavado con jabón líquido y secado. Algunas tienen filtro para eliminar los gases sin retirarlas y también desodorantes para disminuir el olor de los gases. Este producto también se vende en forma de cápsulas que se agregan a la bolsa.



Cinturones y fajas morrales:

Cumplen el objetivo de asegurar la bolsa para que no se desprenda con el ejercicio o la actividad normal de la persona, pueden ser discretos y aún con motivos infantiles, para mayor aceptación en niños. Se recomienda llevar todos los elementos para el cuidado y cambio de dispositivo en una bolsa o maletita pequeña, siempre disponible en caso de una filtración.

Otro punto importante a considerar son los documentos de apoyo para la educación a los cuidadores, que deben ser ajustados a las necesidades y las capacidades de las personas, tanto el paciente como su familia o sus redes de apoyo deben recibir toda la información que les permita realizar el cuidado en casa con los recursos que requiere (Bulla & Vargas, 2015)

Existen numerosos sitios de información para profesionales y usuarios que permiten obtener material educativo de apoyo para los cuidadores, estos son algunos de ellos:

Documentos descargables:

El cuidado de su niño con ostomía, Hollister [DESCARGAR](#)

Ileostomía y colostomía, Osakidetza [DESCARGAR](#)

Cuidados de enfermería en la ostomía digestiva... [VER](#)

Ostomía: cuidados en el hogar, Intermountain [DESCARGAR](#)

<http://www.kyraguatemala.org/cuidado.html>

BIBLIOGRAFÍA

- 1.-Corella, J., Vasquez, J., Tarragón, M., Mas Vila, T., Corella, J., & Corella, L. (2005). *Estomas, Manual para enfermería*. Alicante: Consejo de Enfermería de la Comunidad Valenciana (CECOVA).
- 2.-Aguilar, M., Assy, D., Góngora, J., Lopez, V., Cetina, M., & Magdaleno, G. (2016). Tolerancia de la nutrición enteral en infusión continua vs bolo, medida por variación de la presión intraabdominal y producción. (medigraphic.org, Ed.) *Rev Asoc Mex Med Crit*, 3(30), 171-177. Obtenido de Tolerancia de la nutrición enteral en infusión continua vs bolo,: <http://www.medigraphic.com/medicinacritica>
- 3.-MINSAL. (2010). Alimentacion en niños con dificultades para masticar y deglutir derivada de alteracion del sistema nervioso. *Guías de practica clínica*. (Minsal, Ed.) Santiago, Chile: Subsecretaria de salud pública. Obtenido de guías de practica clinica no ges.
- 4.-Asociacion profesional de enfermeras de Ontario. (2009). *Cuidado y manejo de la ostomía*. Ontario: BNG. Obtenido de <https://rno.ca/>
- 5.-Vargas, N. (2009). *Pediatría para "NANEAS"*. Santiago: Sociedad Chilena de Pediatría.
- 6.-Valenzuela, P., & Moore, R. (2011). Supervisión de Salud: Un Enfoque Integral. En P. Valenzuela, & R. Moore, *Pediatría Ambulatoria: Un enfoque integral* (págs. 15-20). Santiago: Ediciones Universidad Católica.
- 7.-Canaval, G., Londoño, M., & Milena, A. (2005). *BIBLIOTECA LAS CASAS – Fundación Index*. Obtenido de Guía de enfermería para el cuidado de la persona adulta con estoma: <http://www.index-f.com/lascasas/documentos/lc0026.php>
- 8.-Tenorio, E., & De Queiroz, A. (2013). ESTADO NUTRICIONAL OSTOMIZADOS. *Rev Paul Pediatr* 2013;31(1):58-64., 58-64.
- 9.-Espinoza, C., Pereira, N., Benavides, J., & Rostion, C. G. (2008). Ostomías abdominales en pediatría: Una Revisión de la Literatura. *Rev. Ped. Elec. [en línea] 2008, Vol 5, N° 3. ISSN 0718-0918*, 38-50.
- 10.-Canaval, G. E., Londoño, M. E., & Herrera, A. (2005). *Guía de enfermería para el cuidado de la persona adulta con estoma*. Obtenido de Guías ACOFAEN. Biblioteca Las casas: <http://www.index-f.com/lascasas/documentos/lc0026.php>
- 11.-Bulla, A., & Vargas, C. (2015). *PREPARACION DE LOS PADRES EN EL CUIDADO EN CASA DEL HIJO OSTOMIZADO QUE EGRESA DE LA UCIN*. BOGOTA: IBLIOTECA OCTAVIO ARIZMENDI POSADA UNIVERSIDAD DE LA SABANA Chía - Cundinamarca.

Capítulo 14

SOPORTE VENTILATORIO NO INVASIVO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES EN SALUD

Fracisco Prado
Pamela Salinas
Carlos Valdebenito
Pedro Morales
María Victoria Herrera
Damián Pronello
Gloria Gimenez
Niscka Babaic
Antonio Huerta

Grupo latinoamericano de Cuidados Respiratorios en Enfermedades Neuromusculares y Unidad de Hospitalización Domiciliaria Servicio de Pediatría Hospital Clínico San Borja Arriarán.

Abreviaturas del capítulo

A/C: modalidad asistida controlada por volumen o presión

Air Stacking: apilamiento de aire en forma activa

AME: atrofia muscular espinal

AVNI: asistencia ventilatoria no invasiva

BIPAP: presión positiva en 2 niveles o Bi-nivelada

Cough assist: dispositivo mecánico de tos asistida

CPAP: presión continua positiva en las vías aéreas para tratar el SAOS

CV: capacidad vital

CVRS: calidad de vida relacionada a salud

DMD: distrofia muscular de Duchenne

ELA: esclerosis lateral amiotrofica

ENM: enfermedad neuromuscular

FEF: flujo espiratorio máximo

High Span BIPAP: presiones diferenciales elevadas de más de 15 cm H₂O

Lipseal: interfase no invasiva de pieza bucal con selle labial

LPM: litros por minuto

MIC: capacidad máxima de insuflación

OVAS: obstrucción de la vía aérea superior

PCF: pico flujo de la tos

PETCO₂: CO₂ espirado máximo o End-tidal CO₂

PtcCO₂: CO₂ transcutáneo

RPM: respiraciones por minuto.

SAOS: síndrome apnea obstructiva del sueño

SpO₂: saturación de la oxihemoglobina a través de oxímetro de pulso

SVNI: Soporte ventilatorio no invasivo, aquel, a diferencia de la AVNI, que es entregado con presiones diferenciales elevadas de más de 15 cm H₂O, con ventiladores portátiles o dispositivos de presión bi-nivelada.

La sobrevida de pacientes con ENM tecnológicamente dependientes ha mejorado sustancialmente en los últimos años debido a los cuidados respiratorios especializados; tales como la AVNI con diversas interfases y la implementación de protocolos de tos asistida en sus diversas modalidades, más el uso optimizado de presiones diferenciales o de empuje que transforman la AVNI en SVNI, al existir insuficiencia ventilatoria.

Pese al impacto favorable en la CVRS del paciente y su familia, las cargas psicológicas, sociales y financieras constituyen procesos que requieren evaluaciones multidimensionales, donde los aspectos bioéticos son ineludibles. Especialmente desde la perspectiva de las familias y en la dimensión vivencial de lo que significa criar, educar y rehabilitar a un niño(a) con discapacidad, cuando aquello trastoca la estructura y funcionalidad del modelo familiar, aún más en aquellos con ventilación mecánica prolongada.

Este capítulo resume las recomendaciones claves en los cuidados respiratorios de niños y adolescentes con ENM. Se analizan las diferentes modalidades de SVNI, como herramienta cardinal para el tratamiento de la hipoventilación, las terapias respiratorias de tos asistida y reclutamiento de volúmenes pulmonares con el objeto de

asistir la tos débil, la importancia de prescindir de la TQT y permitir el retiro de técnicas invasivas de ventilación mecánica.

BASES FISIOPATOLÓGICAS. La bomba respiratoria. Diversas unidades anatómicas y funcionales pueden agruparse bajo la etiqueta de bomba respiratoria. Dicha bomba está compuesta por estructuras que van desde la corteza cerebral hasta los músculos respiratorios y su principal función es mantener la PaCO_2 en límites muy estrechos. Diversas condiciones clínicas que involucren estas estructuras pueden conducir a insuficiencia ventilatoria por incapacidad de la bomba respiratoria, cuya manifestación final es la hipercapnia. La retención de CO_2 comienza a manifestarse durante la noche; primero en forma intermitente, luego con mayor frecuencia y finalmente se hace manifiesta durante el día.

Las dos principales estructuras que componen la bomba respiratoria son los centros respiratorios y los músculos respiratorios, ambos conectados por la médula espinal, los nervios periféricos y la unión neuromuscular.

Las ENM pueden afectar a una o más de estas estructuras, siendo, con mayor frecuencia, involucrados los músculos respiratorios. No obstante, existen ENM como la distrofia miotónica y la miopatía de Pompe de inicio tardío donde es posible encontrar un compromiso primario del control respiratorio. Los músculos respiratorios incluyen, además de los músculos inspiratorios y espiratorios a los músculos bulbares para proteger las vías aéreas.

Si bien las ENM que cursan con insuficiencia respiratoria conforman un grupo heterogéneo con características propias, comparten ciertos aspectos que permiten considerarlas en conjunto:

- Debilidad de los músculos respiratorios (inspiratorios/espiratorios/bulbares).
- Evolución progresiva hacia la insuficiencia respiratoria/ventilatoria crónica.
- Aparición en algún momento de episodios de insuficiencia respiratoria/ventilatoria aguda.
- Necesidad de considerar la eventual implementación de medidas anticipadas y atender a las preferencias del paciente.

En presencia de indemnidad bulbar y permeabilidad anatomo-funcional de la vía aérea superior estos pacientes pueden ser ventilados sin necesidad de TQT, y aún con los músculos inspiratorios y espiratorios completamente paralizados.

La tos inefectiva es muy prevalente en las ENM. Su inadecuada atención puede aumentar la morbimortalidad. La tos inefectiva puede ser el resultado de:

- Inadecuada capacidad para inspirar por debilidad de los músculos inspiratorios (parmitiendo toser desde la maxima capacidad de insuflación pulmonar).
- Cierre insuficiente o ausente de la glotis (pacientes intubados o con traquotomia o paciente con compromiso de musculos de inervación bulbar).
- Inadecuada capacidad para generar presión espiratoria (se considera el factor más importante).

Los pacientes con ENM tienen debilidad predominante de los músculos espiratorios. La misma suele anteceder a la hipoventilación en años. Si bien pueden estar asintomáticos, su condición puede empeorar drásticamente debido a infección de las vías aéreas superiores con producción de secreciones e incapacidad para expectorar a causa de una tos inefectiva. Esto puede desencadenar una serie de complicaciones: consulta a urgencias, oxigenoterapia, empeoramiento de la hipercapnia, intubación, asistencia respiratoria mecánica, aspiración de secreciones, falla en la desconexión por secreciones que no se pueden movilizar, traqueostomía, infecciones nosocomiales, falla multiorgánica, muerte. La apropiada atención a la función de los músculos espiratorios puede abolir esta desafortunada secuencia de eventos.

EVALUACIÓN. Debido a que la insuficiencia respiratoria crónica es raramente sospechada, la exploración funcional tiene una importancia central en el seguimiento de estos pacientes y permite planear las estrategias futuras. Este es un punto fundamental debido a que podemos hallar severas anomalías funcionales respiratorias en ausencia de disnea e hipercapnia.

La valoración funcional respiratoria permite cuantificar los volúmenes y capacidades pulmonares, la función de los músculos, la funcionalidad de la tos y la efectividad de la ventilación. Las siguientes evaluaciones son las que la conforman:

- **Función Pulmonar:** un espirómetro o ventilómetro permite medir la capacidad vital con el paciente sentado y acostado y la capacidad máxima de insuflación (MIC) luego de apilamiento de aire de manera espontánea (*air stacking*), con bolsa de resucitación manual, con ventilación por pieza bucal o con respiración glossofaríngea.

Es importante tener en cuenta que en la evolución natural de la función pulmonar después de los 20 años de edad la CV disminuye 1 a 1,2% por año, en sujetos sanos. En los pacientes con DMD, el punto máximo de la CV alcanzado (CV_{plateau}) tiene lugar entre los 9 y 16 años. A los 20 años la CV suele disminuir hasta el 10% del valor predicho, necesitando asistencia ventilatoria inicialmente nocturna que posteriormente con $CV < 500$ ml debe extenderse a SVNI durante el día también. Después de este CV_{plateau} , los pacientes con DMD pierden del 5 al 10% de su CV cada año.

- **Hipoventilación y sueño:** En las ENM la hipoventilación por lo general es nocturna al inicio y luego empeora a hipoventilación durante el día. Cuando los pacientes tienen CV disminuida y síntomas de hipercapnia durante el día debemos sospechar que durante la noche los niveles de CO_2 son más elevados aún. Sin embargo, cuando los pacientes no presentan síntomas claros y tienen CV normal o límite, es fundamental la monitorización no invasiva continua de SpO_2 y del CO_2 durante el sueño para detectar hipoventilación nocturna.

Los niveles de CO_2 en la sangre pueden medirse de manera no invasiva con un capnógrafo que registra la $PetCO_2$ o con la $PtcCO_2$. Ambos métodos tienen diferencias en los registros obtenidos que deben ser consideradas al momento de su interpretación.

La gasometría arterial no debe realizarse de rutina, ya que es dolorosa y el paciente hiperventila a consecuencia del dolor falseando las mediciones de CO_2 . La monitorización continua nocturna de la oximetría de pulso, el end-tidal CO_2 , y una determinación del nivel de bicarbonato venoso, son mediciones fácilmente realizables.

- **Tos:** En las ENM la disminución de la CV ocurre de manera simultánea con la disminución de la capacidad tusígena. La tos puede medirse a través de las maniobras de pico flujo tosido (PCF). Cuando la CV desciende por debajo del

40%, el PCF será menor a los 180 LPM, punto en el que la tos es inefectiva. En niños adolescente este umbral tusígeno se alcanza con CV < a 2100 ml.

Cuando existe afectación bulbar asociado a enfermedades con compromiso de la motoneurona superior puede existir signología de obstrucción de la vía aérea superior (OVAS) por espasticidad a nivel de los músculos de la encrucijada faringolaríngea o supraglóticos. Una manera de evaluar indirectamente los músculos bulbares es comparar los flujos espiratorios máximos (FEF) con la PCF. Si ambos flujos se equiparan indica compromiso bulbar severo.

No es necesaria la realización de una batería completa de pruebas funcionales respiratorias a menos que exista una buena razón para sospechar compromiso pulmonar que condicione un trastorno de ventilación/perfusión.

TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO. Los objetivos de tratamiento a largo plazo son prevenir el fallo respiratorio, las hospitalizaciones, la necesidad de intubación y TQT. Los objetivos intermedios son:

Mantener la distensibilidad y elasticidad de los pulmones y de la pared torácica

Maximizar los flujos de tos

Mantener esencialmente normal la ventilación durante todo el día.

A continuación, se detalla cómo cumplir dichos objetivos:

Mantener la distensibilidad y elasticidad de pulmones y pared torácica: Para pacientes neuromusculares el primer objetivo se realiza a través del almacenamiento de aire usando un resucitador manual o un ventilador de volumen. Se suministra mediante una pieza bucal simple, una pieza bucal con "lipseal", o con una interfase nasal. Al paciente se le dice que recibirá de forma consecutiva volúmenes de aire que mantendrá cerrando la glotis hasta que los pulmones estén completamente llenos de aire. De este modo, el acumulo de aire del paciente llega hasta la capacidad máxima de insuflación. Pacientes con CV muy reducida hasta etapas avanzadas de su enfermedad son capaces de lograr casi la normalización de la misma con *air stacking*. Otra manera de conseguir la máxima capacidad inspiratoria es con respiración glossofaríngea.

La capacidad máxima de respiración glossofaríngea suele ser a menudo la capacidad inspiratoria máxima. Una maniobra correcta se logra no usando el diafragma ni ningún músculo debajo del cuello. En pacientes con CV <1000 ml se pueden lograr volúmenes máximos de insuflación de 3.000 ml, permitiendo toser, hablar alto y mantener las vías aéreas limpias de secreciones. Esta maniobra activa de reclutamiento se logra en vez de usar soporte ventilatorio diurno en 25% de los pacientes con DMD y 70% de los pacientes con lesión medular alta. Los pacientes con disfunción bulbar severa y TQT pierden la capacidad de realizar respiración glossofaríngea.

Como optimizar los flujos de tos. Los músculos espiratorios son asistidos mediante la aplicación de presión negativa en las vías aéreas o presión positiva sobre la región tóraco-abdominal durante la espiración, o en forma combinada mecánica y manualmente asistida. Sin embargo, la función de los músculos bulbares no puede ser asistida. La tos empieza con una inspiración profunda, luego la glotis se cierra durante 0,2 segundos aproximadamente y se genera una presión tóraco-abdominal por los músculos del tórax y abdomen de unos 200 cmH₂O. En la tos normal se genera un volumen de aire de 2-3 L con un flujo de 6 a 20 L/s. Existe una tendencia a descuidar la asistencia de la tos por sobre la ventilación. Sin embargo, es tan o más importante, incluso antes de la necesidad de asistencia ventilatoria. No es posible esperar que pacientes con CV de 500 ml puedan toser efectivamente, incluso con asistencia manual. Para cualquier paciente con CV inferior a 1,5 L es necesario almacenar un volumen de aire antes de toser con o sin asistencia, por ejemplo utilizando una bolsa de resucitación. Esta es una forma de asistencia manual a la tos lograda después que el paciente hace una insuflación máxima y la espiración es asistida poniendo las manos sobre el abdomen para que el aire sea empujado hacia la glotis abierta. Esta compresión abdominal rápida genera un flujo de tos asistida medible con un medidor de pico flujo. También es posible lograr una compresión abdominal con un brazo cruzado sobre el pecho para prevenir la expansión paradójica del tórax.

Con tos asistida, el flujo exuflado puede superar 150 L/m, siendo este el motivo por el cual los pacientes neuromusculares pueden utilizar soporte ventilatorio no invasivo (SVNI) en forma permanente sin TQT. El “*CoughAssist*” proporciona un volumen de aire profundo, normalmente a presiones de 40 a 60 cmH₂O. Esto es seguido de una caída

en la presión de -40 a -60 cmH₂O. Esto crea un flujo de tos de 600 LPM, sobre 300 LPM resultan flujos efectivos en niños mayores, en lactantes con AME incluso flujos > 100 LPM son efectivos, y sorprendentemente pese a la disminución progresiva de la CV hasta llegar a 0 ml, los flujos exuflados asistidos con el *CoughAssist* aumentan constantemente a lo largo de los años. Durante la presión negativa se puede aplicar además una compresión tóraco-abdominal. El *CoughAssist* es muy efectivo para niños por encima de los dos años y medio. Cuando los niños pequeños no pueden cooperar, se les debe aplicar insuflaciones y exuflaciones en sincronía a la inspiración y espiración. Es un elemento mecánico muy útil para pacientes con severa disminución de la CV y es fundamental en los protocolos de decanulación y extubación asociados al SVNI. Se puede utilizar a través de una pieza bucal, interfase orofacial, tubo orotraqueal o tubo de TQT.

Como mantener la ventilación normal durante todo el día. Teniendo en cuenta que el manejo ventilatorio es considerado el aspecto más crítico debido a las complicaciones respiratorias por la debilidad muscular, es necesaria la ayuda de los músculos respiratorios a través de la AVNI, la misma puede ser en forma nocturna o en forma permanente de acuerdo a la severidad del compromiso de los músculos respiratorios. La limitante para establecer AVNI está dada por la existencia de permeabilidad funcional y anatómica de la vía aérea alta.

La AVNI es ventilación a presión positiva intermitente a volúmenes o presiones suficientes para sostener la ventilación alveolar, incluso para personas con capacidad vital no medible. La sistematización de este tipo de soporte ventilatorio no invasivo permite entender que ningún paciente con enfermedad neuromuscular, necesita TQT para vivir, excepto aquellos con ELA con disfunción bulbar severa por compromiso de la motoneurona superior. Del mismo modo muchos pacientes no extubables, debilitados por estancias prolongadas en unidades de cuidados intensivos, pueden ser extubados y manejados con ventilación mecánica no invasiva sin recurrir a la TQT. Para conseguir estos logros se deben implementar categorías de manejo en pacientes pediátricos y adultos como son el manejo con SVNI a largo plazo, extubación de pacientes que han fracasado intentos de extubación (no extubables) a soporte ventilatorio no invasivo y decanulación de pacientes dependientes de ventilación mecánica prolongada invasiva.

Si los pacientes tienen una función pulmonar reducida y presentan síntomas de hipoventilación, les indicamos que prueben la ventilación no invasiva durante la noche. Si se sienten mejor, se mantienen con la ventilación no invasiva. En caso contrario vuelven a la consulta para reevaluación en 3 a 12 meses. Si los síntomas no son muy claros, monitorizamos durante el sueño la saturación de oxígeno y la PetCO₂. Si el CO₂ es igual o mayor a 50 mmHg. o la SpO₂ basal es <95%, se recomienda utilizar soporte ventilatorio a través de una interfase nasal. El SVNI se aplica en modo asistido/controlado (A/C) con 800 a 1500 ml (15 ml/kg) y con una frecuencia respiratoria fisiológica. Debido a la debilidad muscular puede ocurrir que en algún momento evolucione a apoyo ventilatorio diurno, usándose en este caso la pieza bucal durante el día.

Los ventiladores portátiles en modalidad A/C ciclados por volumen son los preferentemente indicados para los pacientes que pueden apilar aire, de manera que puedan toser y hablar alto de forma independiente. Cuando la aerofagia es un problema se deben usar ventiladores portátiles ciclados por presión. Los generadores de flujo con presión bi-nivelada (BIPAP) deben reservarse para cuando los pacientes con ELA con afectación bulbar severa no sean capaces de apilar aire al no poder cerrar la glotis. Sin embargo, en muchos lugares los BIPAP se utilizan como alternativa por la imposibilidad de obtener ventiladores portátiles. En estos casos se debe utilizar presiones diferenciales altas (High Spans BIPAP) que permitan entregar soporte ventilatorio.

En lactantes y niños pequeños no es posible encontrar, como en niños mayores o adultos, los síntomas diurnos de la hipoventilación nocturna, por lo tanto las indicaciones para la AVNI incluyen respiración paradójica y el alivio de síntomas nocturnos como sudoración, rubor y taquicardia.

En ellos, dado la forma de la cara diferente, es necesario disponer de distintas interfases. De hecho las ideales son aquellas más cómodas, que no tengan una gran fuga de aire no intencional, minimizando el riesgo de hipoventilación, mala adaptación, inspiración prolongada y un patrón alternante de fuga, ventilación, fuga de forma continua a lo largo del sueño, produciendo un patrón de desaturación en "dientes de sierra".

En algunos pacientes adultos es más práctico y efectivo dejar la nariz libre y ventilar a través de la boca como se hace con un *lipseal*. De esta manera se previene la fuga por la boca. Las interfases "*Hybrid*" y la similar "*Liberty*" proporcionan aire mediante lipseal o mediante olivas nasales. Las correas de la cara generan menos presión que las interfases oronasales porque cubren mucha menos superficie y proporcionan esencialmente un sistema cerrado para el SVNI.

En pacientes con CV de 250 ml o más pueden incrementar temporalmente el volumen corriente para normalizar la presión arterial de CO₂ pero son demasiado débiles para mantenerla. Se les enseña a suplementar su respiración con ventilación con presión positiva intermitente mediante una pieza bucal. De esta manera, se logra mantener la SpO₂ normal y una adecuada ventilación alveolar (PETCO₂). El dispositivo bucal se fija a la silla de ruedas motorizada y la ventilación es activada por el sistema *kiss trigger*.

Cuando la tos se debilita y el pico flujo de tos asistida disminuye por debajo de 300 L/min, para evitar el fallo respiratorio los pacientes necesitan tener un oxímetro de pulso en el domicilio. En el contexto de una infección del tracto respiratorio, deben tener acceso a un ventilador de volumen y un *coughassist*. Además se les enseña que en el momento en que la SpO₂ disminuye por debajo de 95% es porque presentan hipoventilación, secreciones en la vía aérea o neumonía y fallo respiratorio. Los pacientes aprenden a usar el oxímetro de pulso como un *feedback* para utilizar la ventilación y la tos asistida y, de esa manera, prevenir desaturaciones sostenidas.

En el seguimiento de los pacientes con ENM se debe diferenciar la intensidad del deterioro de los componentes de los músculos respiratorios y su impacto en las capacidades ventilatorias, de tener tos eficiente y de proteger la vía aérea con una apropiada deglución y permeabilidad de la vía aérea supra glótica.

Los pacientes sin ENM intubados por fallo respiratorio agudo son extubados normalmente solo si son capaces de superar la "pruebas de respiración espontánea" y los parámetros de destete del ventilador. Sin embargo, los pacientes con ENM no tienen fuerza para respirar o toser, tienen secreciones en la vía aérea y no cumplen los

criterios convencionales para la extubación. Pese a esto, ellos no requieren ser traqueostomizados.

En estos pacientes los criterios de extubación incluyen ausencia de fiebre y recuento normal de glóbulos blancos, niveles de normales de CO_2 , SpO_2 mayor o igual a 95% respirando aire ambiente durante doce horas, total cooperación, sin efectos de medicación depresora del sistema nervioso y con las alteraciones radiográficas resueltas o en resolución. Se debe utilizar tos asistida mecánica a través del tubo orotraqueal cada hora hasta que la SpO_2 se mantenga igual o mayor 95%. Para la extubación de los pacientes, primero se retira la sonda de alimentación nasogástrica y se coloca una interfase no invasiva (nasal, oronasal o pieza bucal) inmediatamente después de la extubación. Se utiliza un ventilador portátil de volumen u otro ventilador en un modo no invasivo programando una frecuencia respiratoria de 10 a 12 RPM, presión de soporte de 18-20 cm H_2O en volumen A/C de 700-1500 ml.

Los cuidadores y la familia del paciente deben usar la tos asistida mecánica cada veinte minutos o cuando la saturación desciende debajo de 95%. De esta manera, la combinación de soporte completo con ventilación no invasiva y las ayudas mecánicas para la tos nos permiten extubar a los pacientes que han fracasado en intentos previos.

Los pacientes con ENM no requieren TQT, excepto aquellos que tienen ELA con afectación bulbar avanzada y desarrollan espasticidad de la vía aérea superior que impide que la exhalación-insuflación mecánica limpie adecuadamente las secreciones de la vía aérea. En pacientes con AME tipo 2, daño medular alto y otras ENM, si la vía aérea se mantiene permeable y sin estridor, aun cuando tengan trastorno severo de la deglución, no requieren TQT. La imposibilidad de tener cierre glótico y, por lo tanto, tener un nivel mínimo de PCF no asistido, puede ser superada con la generación eficiente de flujos >300 L/min, lograda con el dispositivo de tos asistida mecánica.

Errores más frecuentes. En la insuficiencia respiratoria aguda los errores más frecuentes se detallan en la Tabla 1.

Tabla 1: Errores más frecuentes en pacientes con enfermedad neuromuscular.

INTUBACIÓN OROTRAQUEAL SIN INTENTAR SVN
ADMINISTRAR OXÍGENO SISTEMÁTICAMENTE.
NIVELES BAJOS DE IPAP Y NIVELES ALTOS DE EPAP = SOPORTE BAJO
ASPIRACIÓN NASOTRAQUEAL- OROTRAQUEAL RUTINARIA
MUCHA ATENCIÓN EN LA VNI Y POCA ATENCIÓN EN LA TOS DÉBIL
MUCHA NBZ + SS2 Y RELATIVA IGNORANCIA EN ASISTENCIA DE LA TOS

En estos pacientes con hipoventilación los errores más comunes incluyen una mala interpretación de los síntomas. A diferencia de los pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), fibrosis quística y bronquiolitis obliterante post viral, que pueden caminar y refieren disnea. Los pacientes con ENM que no pueden caminar, no refieren disnea, aun cuando están a punto de tener fallo respiratorio y paro respiratorio secundario. Estos pacientes presentan ansiedad y dificultad para dormir, entendiendo que, al dormirse, la ventilación y la tos se abolirán. Cuando estos pacientes consultan en los servicios de urgencia y son tratados con oxigenoterapia e incluso sedantes, frecuentemente son intubados como resultado de la depresión respiratoria ocasionada por el oxígeno.

El empleo de ayudas manuales o mecánicas para la tos es más efectivo y mucho menos perjudicial para las vías respiratorias que la succión o aspiración mediante una sonda. Por otro lado, la succión a través de la nariz, la boca, tubos orotraqueales o TQT no logra un apropiado efecto en las vías aéreas izquierdas y produce una disrupción del sistema de aclaramiento mucociliar.

No debemos jamás pensar en la oxigenoterapia a menos que se haya hecho primero el intento de normalizar la SpO_2 con SVN y limpieza de secreciones de las vías aéreas mediante tos asistida.

Sólo se puede usar O_2 si el paciente está intubado o a punto de serlo. La oxigenoterapia domiciliaria nunca es apropiada para aquellos con déficit primario de ventilación. El oxígeno suplementario deprime el centro respiratorio, incrementa la fuga aérea a través de la boca en pacientes que están recibiendo ventilación no invasiva nasal; además, provoca hipercapnia y enmascara la presencia de secreciones respiratorias en las vías

aéreas porque la saturación de oxígeno parece normal. Los pacientes con ENM que reciben oxígeno en el domicilio desarrollan fallo respiratorio más pronto que los pacientes no tratados con oxígeno o aquellos tratados con ventilación no invasiva.

Tabla 2. Indicaciones de oxígeno en las enfermedades neuromusculares

Resucitación
Paciente hospitalizado que no puede mantener SatO ₂ >95 % con VNI continua y asistencia mecánica de la tos
Previo a intubación.
Limitación terapéutica al final de la vida.

Riesgo de la TQT. La TQT se considera en aquellos pacientes con ELA que tengan compromiso bulbar severo con colapso de la vía aérea superior. Esto se manifiesta cuando el pico flujo de la tos ha disminuido hasta hacerse igual al pico flujo espiratorio máximo (PEF) obtenido por flujómetro o maniobra de espiración forzada máxima. Comparativamente, los pacientes con ENM portadores de TQT tienen más hospitalizaciones y neumonías que los pacientes que reciben ventilación no invasiva continua. 17 a 65% de los pacientes traqueostomizados para ventilación mecánica prolongada desarrollan estenosis adquirida de la tráquea impidiendo la decanulación. Los traqueostomizados tienen una carga bacteriana que excede el umbral para el diagnóstico de neumonía asociada al ventilador. Además, los pacientes ventilados con tubos de TQT tienden a requerir volúmenes mayores de aire y son hiperventilados. La hipocapnia hace mucho más difícil la respiración autónoma por lo que se convierten en dependientes de la TQT. Cuando a estos pacientes se les cambia la TQT por la ventilación no invasiva con presión positiva, su CO₂ aumenta hasta normalizarse y pueden decanularse usando sólo ventilación no invasiva por la noche, si sus capacidades vitales están por encima de 250 ml.

Los traqueostomizados también desarrollan desacondicionamiento de los músculos respiratorios y sus diafragmas se atrofian. Las complicaciones más frecuentes de los pacientes portadores de TQT durante largos periodos de tiempo incluyen hemorragia, y tapones de moco y neumonía. El tubo de traqueotomía es un cuerpo extraño, y está siempre colonizado por bacterias patógenas. Con el tubo de TQT no se puede toser de

forma efectiva, además produce secreciones en las vías aéreas que requieren aspiración una media de 8 veces al día. Por otro lado, el tubo y las bacterias causan inflamación crónica, formación de granulomas, mucosidad e infección.

Cuatro de cinco pacientes que usan ventilación a través de TQT mueren por complicaciones del tubo de TQT dependiendo del diagnóstico. La media de supervivencia usando ventilación con TQT es de unos 3 años antes de que se produzca la muerte por complicaciones del tubo.

Los niños con AME tipo 1 que tienen TQT, nunca desarrollan habilidad para hablar y dependen de la ventilación mecánica a través de la TQT durante el resto de sus vidas.

En un estudio japonés previo a 1983, cincuenta y seis pacientes con Duchenne no tratados murieron a los 18 años de edad. Desde 1983 hasta 1993, 24 pacientes con Duchenne fueron traqueostomizados y murieron a los 29 años. Desde 1993, 120 usuarios de AVNI están viviendo hasta los 40 años. Por lo tanto estos pacientes viven diez años más sin TQT. En palabras del Dr. J. Bach, solo cuando los músculos de inervación bulbar están muy comprometidos y el paciente ha perdido la capacidad de hablar, de tragar y proteger la vía aérea de la aspiración continua de saliva es que la TQT se vuelve necesaria para la sobrevivencia. Con una adecuada selección de pacientes y con apropiado manejo por un equipo clínico experimentado, la mayor parte de los pacientes con ELA deberían ser tratados exitosamente con VNI, frecuentemente durante años.

Otras consideraciones. Entregar SVN en lactantes con AME tipo 1 desde el diagnóstico permite evitar la deformidad del tórax y ventilar en forma eficiente pese a la debilidad de la musculatura inspiratoria, espiratoria y deglutoria. Bach et al han seguido desde la década de los 80 a más de 100 pacientes, 10 actualmente tienen más de 20 años de edad. Un paciente con AME tipo 1 que ha utilizado desde los 4 meses AVNI, actualmente tiene 30 años. Algunos de sus pacientes se han mantenido con CV de 0 ml por más de 10 años y dependientes de ventilación no invasiva permanente desde los 4 meses de edad, aun cuando nunca han podido hablar, ni tragar requiriendo una gastrostomía precoz para su alimentación.

La insuflación del tórax a través del SVNl permite el crecimiento de la caja torácica y los pulmones. Es así como los pacientes con AME tipo 1 que no son precozmente ventilados tienen pronóstico muy pobre. Cuando los pulmones de los niños pequeños con AME tipo 1 no reciben un rango de movilidad y un mayor volumen de aire que el volumen corriente, estos no crecen normalmente y la pared torácica desarrolla un "*pectus excavatum*". En el momento en que los niños con AME tipo 1 presentan respiración paradójica, es decir que el tórax se deprime mientras el abdomen se expande con la respiración, ya es necesario SVNl nocturna.

Otras condiciones con hipoventilación central que se benefician con SVNl especialmente adaptadas para sus sillas de ruedas motorizadas, sin compromiso de la motoneurona superior y apropiada neurocognición que les permite usar la pieza bucal (kiss trigger) son pacientes secuelas de poliomielitis, pacientes con obesidad mórbida y sobreposición con SAOS y pacientes con traumatismo raquímedular sobre C3.

Discusión. Cuando los requerimientos de soporte ventilatorio progresan y los pacientes con ENM requieren ventilación continua durante las 24 horas del día, no solo es posible evitar la TQT, sino incluso retirarla con los protocolos ya analizados. El año 2010, un total de 22 centros en dieciocho países reportaron 760 usuarios de soporte ventilatorio no invasivo en forma continua, utilizando estos criterios restrictivos para la TQT.

Es, por lo tanto, prioritario que las ventajas y resultados de los cuidados respiratorios no invasivos en el manejo de pacientes con ENM, progresivas y potencialmente letales deban ser fuertemente considerados al momento de decidir en conjunto con los pacientes y su familia cuál será su elección. Evitando que la TQT sea la única alternativa planteada, por desconocimiento de los profesionales de la salud o por una inapropiada o insuficiente indicación del SVNl. Respetando el principio de justicia es importante que los sistemas sanitarios entiendan la importancia de abordar los reembolsos necesarios para prestaciones de cuidados domiciliarios que incluyan coberturas costo-efectiva y costo-eficiente. El escenario natural de estos pacientes debe ser su hogar con la red de apoyo de su familia, generando estrategias de transferencia precoz al domicilio que eviten las hospitalizaciones prolongadas.

Sin embargo, los pacientes y sus familias deben ser responsables en hacerse cargo, con el apropiado empoderamiento, educación y capacitación para consolidar este desenlace de manera segura. Este proceso debe considerar la dinámica, ritmo y funcionalidad de cada familia en especial.

BIBLIOGRAFÍA

Bach J, Goncalves M, Hon A, Ishikawa Y, De Vito E, Prado F, *et al.* Changing trends in the Management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure. *Am J Phys Med Rehabil* 2013; 92(3): 266-77.

Chatwin M, Tan H, Bush A, Rosenthal M, Simonds AK. Long Term Non-Invasive Ventilation in Children: Impact on Survival and Transition to Adult Care *PLoS One* 2015 May 1;10(5):e0125839

Franco A, Carnevale RN, Alexander E, Davis M, Rennick J, Troini R. Daily Living With Distress and Enrichment: The Moral Experience of Families With Ventilator- Assisted Children at Home. *Pediatrics* 2006;117 (1):e48-60.

Bach JR, Tran J, Durante S. Cost and physician effort analysis of invasive vs. noninvasive respiratory management of Duchenne muscular dystrophy. *Am J PhysMedRehabil* 2015;94 (6): 474-482.

De Vito EL, Suarez A, Monteiro S. The use of full-setting non-invasive ventilation in the home care of people with amyotrophic lateral sclerosis-motor neuron disease with end-stage respiratory muscle failure: a case series. *J Med Case Rep.*2012 Jan 30;6:42.

Bach JR, Mehta AD. Respiratory muscle aids to avert respiratory failure and tracheostomy: a new patient management paradigm. *Journal of Neurorestoratology* 2014;2:25-35.

Bach J, Alba A, Pilkington LA, Lee M. Long-term rehabilitation in advanced stage of childhood onset, rapidly progressive muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil* 1981;62(7):328-331.

Bauman KA, Kurili A, Schmidt SL, Rodriguez GM, Chiodo AE, Sitrin RG. Home-based overnight transcutaneous capnography/pulse oximetry for diagnosing nocturnal hypoventilation associated with neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil* 2013;94:46-52.

Toussaint M, Pernet K, Steens M, Haan J, Sheers N. Cough Augmentation in Subjects With Duchenne Muscular Dystrophy: Comparison of Air Stacking via a Resuscitator Bag Versus Mechanical Ventilation. *Respir Care* 2016 Jan;61(1):61-7.

Bach JR, Saporito LR, Shah HR, Sinquee D. Decanulation of patients with severe respiratory muscle insufficiency: efficacy of mechanical insufflation-exsufflation. *J Rehabil Med* 2014; 46:1037-1041.

Gonçalves MR, Bach JR, Ishikawa Y, Saporito, Winck JC. Continuous noninvasive ventilatory support outcomes for neuromuscular disease: a multicenter collaboration and literature review. *European Respiratory Review* 2016;25.

González X, Salinas P, Farias A, Rodríguez C. Aspectos éticos de la ventilación mecánica domiciliaria. *Neumol Pediatr* 2008; 3: 83-86.

McKim D, Griller N, LeBlanc C, Woolnough A, King J. Twenty-four hours noninvasive ventilation in Duchenne muscular dystrophy: A safe alternative to tracheostomy. *Can Respir J* 2013 Jan; 20(1): e5-9.

Actualización en el manejo respiratorio de pacientes con enfermedades neuromusculares. Catalina Pinchak, Pamela Salinas, Francisco Prado, María Herrero, Gloria Giménez, Carolina García, Eduardo De Vito, John Bach. *Arch Pediatr Urug* 2018; 89(1):40-51.

DATOS AUTORES: Grupo latinoamericano de Cuidados Respiratorios en Enfermedad Neuromusculares y Unidad de Hospitalización Domiciliaria Servicio de Pediatría Hospital Clínico San Borja Arriarán.

Contacto: fpradoatlagic@gmail.com; Whatsapp +56992363052

Capítulo 15

ODONTOLOGÍA

Gisela Zillmann Geerdts

Patricia Cisternas Pinto

En la atención de NANEAS se debe tener muy presente que para mantener un estado compatible con salud oral se debe involucrar a los padres, tutores, o cuidadores de estas personas. Los cuidados a seguir serán según el estado bucal que nos presenten en su primera atención.

Los NANEAS tienen gran diversidad funcional y de acuerdo al tipo de disfunción que presenten, sus cuidados bucales podrán ser efectuados por sí mismo, con gran ayuda o colaboración de parte de sus tutores o cuidadores, o bien definitivamente ser efectuados por personas más dedicadas a ello o especializadas. También es importante y de gran utilidad realizar un sociograma, obteniendo valiosa información que nos facilitará y permitirá un acercamiento y comunicación con NANEAS para nuestra atención.

Es muy relevante poner atención e interiorizarse del estado de salud general del NANEAS, terapias médicas y alta médica; también de la percepción de la salud oral que presente, de su motivación, como también de sus tutores, de las experiencias anteriores con el odontólogo, de la experiencia frente a tratamientos y su reacción/es frente a los procedimientos efectuados.

Tratándose en la actualidad de mirar la salud desde la perspectiva bio-sico-social, lo expuesto revela la importancia del trabajo integrado de un equipo profesional, como asimismo con la familia y todo el entorno social donde se desenvuelve nuestro paciente. Muchas veces en estos casos se debe enfrentar varias barreras para acceder a la atención odontológica. Estas pueden ser:

- **Personales, del propio individuo:** como acceso físico, alteración de la comunicación, ignorancia o falta de percepción de la necesidad de salud, malas experiencias de atenciones anteriores, miedos, así como también el aspecto económico.

- **De padres y cuidadores:** falta de educación, desconocimiento en salud y de sus propios cuidados personales y del paciente ya que de acuerdo a sus propias experiencias y resultados pueden no percibir la necesidad de atención normal. También pueden presentar shock, resistencia o vergüenza frente a la discapacidad del NANEAS y de su exposición a otros o bien ansiedad o miedo por su propia experiencia en atención dental. Además la sobrecarga que implica el ser cuidador.

- **Médicos y equipo de salud:** desconocimiento de la adecuada mantención de salud y reconocimiento de la patología bucal, lo que incide en no percibir la necesidad de tratamiento y de mantención. Subestimación de las potencialidades del paciente. Falta de reconocimiento de la importancia de los tutores o cuidadores en la mantención de salud bucal. Desconocimiento de lugares donde derivar, lo que conduce muchas veces a una interconsulta o derivación muy tardía.

- **La sociedad:** presenta poca tolerancia con las limitaciones de las personas con discapacidad o enfermedad limitante y existen pocos lugares adecuados para atender a personas con necesidades especiales. Además muchas veces hay una conducta demasiado paternalista, que no permite que las personas con necesidades tomen sus propias decisiones. Solo recientemente ha aumentado la preocupación por los derechos de los pacientes (Gobierno de Chile 2016) y la necesidad de consentimiento y asentimiento en muchos casos para permitir o favorecer algún grado de autonomía de ellos.

- **Dentistas y Asistentes:** muchas veces presentan falta de conocimiento y entrenamiento por deficiencia en su formación de pregrado, que les causa ansiedad y miedo para atender a personas con necesidad especial de salud y pueden contar con pocas herramientas de comunicación y falta de empatía. La distribución geográfica de

los servicios a veces es inadecuada e insuficiente por lo que estos profesionales precisamente, no presenta las mejores condiciones para otorgar atención adecuada.

- **El gobierno:** hasta ahora ha existido baja prioridad de preocupación por este tipo de pacientes, carencia de disponibilidad de fondos (número y distribución de boxes odontológicos), políticas de salud pública precarias para la salud oral y falta de apoyo para la investigación, asunto que afecta notablemente también a los demás profesionales de la salud en su formación.

Estas barreras, en conjunto, dificultan notablemente la posibilidad y calidad de la atención que se pueda otorgar a NANEAS, cuya condición o limitación puede ser de tipo físico, del desarrollo, mental, sensorial, conductual, cognitiva o emocional, por lo requieren una dedicada atención, que en muchos casos puede ser otorgada en un Servicio de Salud de APS y no tener que recurrir a atención secundaria o terciaria.

La Academia Americana de Odontología Pediátrica (AAPD) ha reconocido que parte integral de la especialidad de odontología pediátrica es proporcionar prevención primaria e integral, cuidando de la salud oral terapéutica a individuos con necesidades de atención médica. La AAPD valora las cualidades únicas de cada persona y la necesidad de garantizar el máximo logro para todos, independientemente de la discapacidad, del desarrollo u otra necesidad especial de atención médica.

Este capítulo apunta a educar a profesionales proveedores de la atención de salud, padres y organizaciones auxiliares sobre el manejo de las necesidades de atención de salud oral, en particular de NANEAS. En especial, entregar recomendaciones para mantener las condiciones orales y proporcionar indicaciones para que se pueda derivar a tratamiento. El cuidado de salud para individuos con necesidades especiales requiere de conocimientos especializados, así como mayor conciencia y dedicación de atención, adaptación adecuada del paciente y su acompañante y medidas necesarias más allá de lo rutinario.

Los NANEAS pueden tener mayor riesgo de enfermedad oral en su vida que puede tener impacto directo y devastador en la salud y la calidad de vida de aquellos con

ciertos problemas o condiciones de salud sistémicas. Pacientes con inmunidad comprometida (p. Ej. leucemia u otras neoplasias, virus de la inmunodeficiencia humana, diabetes, S. Down, etc.). O bien, afecciones asociadas con alguna enfermedad sistémica que pueden ser especialmente vulnerables a los efectos de las enfermedades orales.

Pacientes con alteraciones como discapacidades físicas, del desarrollo o psicológicas, que no tienen capacidad de comprender o de asumir la responsabilidad o cooperar con las prácticas preventivas de salud oral también son más susceptibles de deteriorar su salud bucal.

La salud oral es parte inseparable de la salud y el bienestar general. Los pacientes que requieren cuidados especiales también pueden incluir trastornos o afecciones que se manifiestan solo en el complejo orofacial (por ejemplo, amelogénesis imperfecta, dentinogénesis imperfecta, labio leporino/paladar hendido, cáncer oral u otras). Si bien estos pacientes pueden no exhibir las mismas características físicas o tener mayores limitaciones de comunicación que los NANEAS, sus necesidades son únicas, afectan su salud general y requieren atención de salud oral especializada. (AAPD 2016)

Las otras afecciones de salud pueden parecer más importantes que la salud oral y, muchos pacientes, por su comorbilidad, reciben tratamientos multidisciplinarios que los alejan de la preocupación por su salud oral. Entre tanto tratamiento médico no acuden oportunamente al control odontológico, lo que se suma al desconocimiento de salud oral de los equipos.

Los NANEAS pueden presentar mayor nivel de ansiedad sobre el cuidado dental que aquellos sin una discapacidad, lo que puede afectar negativamente la frecuencia de visitas dentales y, posteriormente el estado bucal. También son un gran desafío, debido a que los hospitales pediátricos imponen restricciones de edad, y presentan dificultades para la odontología pediátrica, lo cual es una limitante para mantener la salud oral. En Chile aún no existe una certificación de la especialidad y son los odontopediatras quienes atienden también a los pacientes adultos con necesidades especiales, como en muchas partes del mundo. Sin embargo, entre los años 2014-17 muchos de los equipos odontológicos (dentistas y sus asistentes) de los Servicios de Salud de Atención Primaria del país, han recibido cursos teóricos prácticos para la atención de personas con necesidades especiales de salud bucal.

EVALUACIÓN DEL PACIENTE

Historia clínica: Es primordial familiarizarse con el historial médico para disminuir el riesgo de agravar una condición médica mientras se procesa al cuidado bucal. Se requiere una historia médica precisa, completa y actualizada para un diagnóstico correcto y efectivo y poder planificar el tratamiento adecuadamente. También se necesita información acerca de las terapias efectuadas por los diferentes profesionales y la actitud del paciente frente a cada tratamiento ya que nos puede otorgar información respecto a su sensibilización o conducta frente a la atención en un box dental. Para cada paciente se debe revisar la técnica de manejo de conducta necesaria. (Herramientas de adaptación conductual y comunicación). (Manual de cuidados especiales en odontología. SENADIS.2016)

Información sobre el motivo de consulta: historia de la enfermedad actual, condiciones médicas y/o enfermedades, proveedores de atención médica, hospitalizaciones/cirugías, anestesia, experiencias, medicamentos actuales, alergias/sensibilidades, vacunación, revisión de sistemas, historia familiar y social e historia dental completa.

Como los NANEAS pueden tener problemas sensoriales que pueden hacer que la experiencia dental sea desafiante, el dentista debería incluir tales consideraciones durante la toma de la historia y estar preparado para modificar la entrega tradicional de atención dental al abordar las necesidades únicas del paciente. Si el paciente / padre no puede proporcionar información precisa, se debe consultar con el cuidador o con el médico o profesional de salud que ha seguido la historia de salud del paciente y debe ser actualizada en cada visita o control de mantención.

¿Cuándo y cómo ha sido la atención médica reciente?, ¿Cuáles son las condiciones médicas últimamente diagnosticadas? Se debe documentar cualquier cambio en los medicamentos y sus motivos. Las condiciones médicas importantes deben ser identificadas de forma destacada pero confidencial en el registro del paciente. En cada visita de atención se debe dejar una actualización escrita.

Examen del paciente.

- En todos los pacientes se deben completar los exámenes integrales de cabeza, cuello y condiciones orales.
- Se debe realizar una evaluación del riesgo de caries. Esta proporciona la probabilidad de que un individuo desarrolle lesiones de caries en un período específico de tiempo, por lo tanto, debería ser aplicado periódicamente para evaluar los cambios del estado del riesgo del paciente.
- El examen también debe incluir evaluaciones de trauma dentario pasado y actual y riesgo periodontal.
- Es necesario complementar con radiografías intraorales, idealmente en las primeras sesiones, aunque según la condición solo se podrá contar con radiografías extraorales.

Se debe proporcionar el resumen de los hallazgos orales y recomendaciones de tratamiento específico al paciente y a los padres/cuidador y, cuando sea apropiado, a los otros proveedores de los cuidados del paciente. (por ejemplo, médicos, enfermeras, trabajadores sociales). Luego de pesquisar el riesgo de caries y las necesidades y destrezas del paciente se debe diseñar un **Programa Preventivo Individualizado** e incluir la recomendación de un calendario de citas para los controles periódicos.

Consultas médicas: El dentista debe coordinar la atención a través de consultas con quienes tengan a cargo los cuidados del paciente. Cuando sea apropiado, el médico debe ser consultado con respecto a medicamentos, sedación, anestesia general y restricciones especiales o preparaciones que pueden ser requerida para garantizar la entrega segura de la atención de salud oral. El dentista y el personal siempre deben estar preparados para manejar alguna emergencia.

Comunicación con el paciente: Tratar a los NANEAS similar a cualquier otro niño y la comunicación apropiada es crítica para el buen desarrollo de las citas. A menudo, la información proporcionada por un padre o cuidador, antes de la visita puede ayudar mucho en la preparación de la cita.

Se debe intentar comunicar directamente con el paciente y cuando esté indicado, complementar con gestos y métodos de comunicación aumentativos durante la atención dental. Un paciente que no se puede comunicar verbalmente lo puede hacer en una variedad de formas no tradicionales (señas, imágenes como pictogramas, muy útiles en pacientes con TEA). Muchas veces, un padre, un miembro de la familia o el cuidador puede necesitar estar presente para facilitar la comunicación y / o proporcionar información que el paciente no puede entregar. Por ej. La comunicación con un niño o adolescente sordo, ciego, con parálisis cerebral, con TEA, S. Down, u otro. El dentista debe trabajar con los cuidadores, especialmente en las citas iniciales, y contar con técnicas de comunicación verbal y no verbal. Se debe acostumbrar a atender a los pacientes con sus cuidadores dentro del box dental la mayoría de las veces, cuidando que no interfieran con la atención misma y de lograr la comunicación efectiva (Apps "Odontoseñas" 2016).

Planificación de tratamiento dental. El plan se elabora en varios pasos, antes de que se pueda realizar y presentar al paciente y/o cuidador. Se debe lograr información sobre aspectos médicos, físicos, psicológicos, sociales, conductuales, y reunir las historias dentales y clínica, exámenes adicionales y cualquier procedimiento de diagnóstico adicional terminado.

Consentimiento informado (CI). Todos los pacientes deben poder suministrar un CI firmado para tratamiento dental o tener a alguien presente que legalmente pueda prestar este servicio para ellos. El CI / asentimiento debe cumplir con las leyes y, cuando corresponda, los requisitos institucionales y estar bien documentado en el registro dental a través de un formulario validado del servicio. Debe quedar firmado junto con los antecedentes de la historia clínica.

Guía de comportamiento: La guía de comportamiento del NANEAS puede ser un desafío, debido a la ansiedad dental o la falta de comprensión de cuidado dental. Los pacientes con discapacidades pueden exhibir comportamientos resistentes, que pueden interferir con la entrega segura del tratamiento dental. Con la ayuda de los padres / cuidadores, la mayoría los pacientes con discapacidades físicas y mentales pueden ser manejados en un box dental convencional.

La estabilización de protección puede ser útil en pacientes para quienes las técnicas tradicionales de guía del comportamiento no son adecuadas. Esta puede ser una ayuda de tipo física que realice el acompañante (Ej. sujetar las manos o ayudar a fijar la cabeza para evitar movimientos bruscos que puedan causar un accidente).

Cuando la estabilización protectora no es factible o eficaz, la sedación o anestesia general puede ser de elección y esto debe realizarse en un pabellón implementado para odontología en forma integrada con el resto del equipo de salud.

Barreras: Los dentistas deben estar familiarizados con los recursos de la comunidad para pacientes con necesidades especiales y fomentar dicha asistencia cuando sea apropiado o, al menos, estar en contacto con el servicio social de su establecimiento. Hospitales, instalaciones de salud pública, servicios de rehabilitación o grupos que trabajan con necesidades especiales pueden ser contactos valiosos. También se debe considerar las barreras lingüísticas y culturales, asunto que se puede detectar al estar en conexión con el servicio. En cuanto a las barreras económicas, otras instituciones no gubernamentales, como por ejemplo de la comunidad y, de acuerdo a sus recursos, pueden ofrecer apoyo financiero o de transporte, ya que pueden ser consideraciones que impiden el acceso a la atención.

Pacientes con alteración del desarrollo orofacial o condición adquirida. Las necesidades de atención oral de estos pacientes requieren consideraciones especiales. Si bien estas personas generalmente no requieren citas más largas o técnicas de orientación de comportamiento asociado a algunos NANEAS, sus afecciones bucales presentan otros desafíos únicos.

Un ejemplo es el desarrollo de defectos en la displasia ectodérmica hereditaria, donde la mayoría de los dientes faltan o están mal formados, causan problemas de por vida, devastador para niños y adultos. Desde el primer contacto con el niño y la familia se debe hacer todos los esfuerzos posibles para ayudarlos a ajustarse y comprender la complejidad de la anomalía y las necesidades orales relacionadas. El profesional debe ser sensible al bienestar psicosocial del paciente, así como los efectos de la condición

sobre el crecimiento, función y apariencia. Las afecciones orales congénitas pueden implicar una intervención terapéutica prolongada, realizada de acuerdo a las etapas del desarrollo. Pacientes con condiciones como displasia ectodérmica, epidermolisis bullosa, labio leporino /paladar hendido y cáncer oral frecuentemente requieren un enfoque interdisciplinario de equipo para su cuidado y la coordinación de la entrega de servicios de los diversos proveedores de atención médica pueden ser cruciales para resultados exitosos de tratamientos.

A pesar de que las manifestaciones orales en estos casos son intrínsecas a la genética, los beneficios del sistema de salud son insuficientes y lejos de ser logrados, en especial debido a que estas anomalías congénitas del complejo orofacial involucran otras partes del cuerpo que parecen primordiales y a menudo es arbitrario ya que con frecuencia están asociadas a defectos que los afectan física y psicológicamente. Para niños con hipodoncia y/u oligodoncia hereditaria, puede estar indicado el uso de prótesis removible (total o parcial) o prótesis fija y/o implantes y la mayoría de las veces no existen recursos del sistema. Un paciente puede sufrir progresión de su enfermedad oral si el tratamiento no es realizado, debido a la edad, al comportamiento, a la incapacidad de cooperar, a alguna discapacidad o al estado de salud de ese momento. Aplazar o negar el cuidado puede resultar en aumento de las necesidades, en experiencias de tratamiento desfavorable y disminución de los resultados de salud oral, malestar, dolor, y aumento de costos. Por ende, la calidad de vida del paciente y sus cuidadores/tutores se deteriora.

El equipo de salud y especialmente el dentista, tienen obligación de actuar de manera ética y orientar con guías anticipatorias, preventivas, o realizar la derivación oportuna, al ser necesario. Si las necesidades están más allá de las habilidades de su práctica habitual, debe hacer la referencia para garantizar la salud general del paciente y su incorporación normal a la sociedad (Flujograma 1).

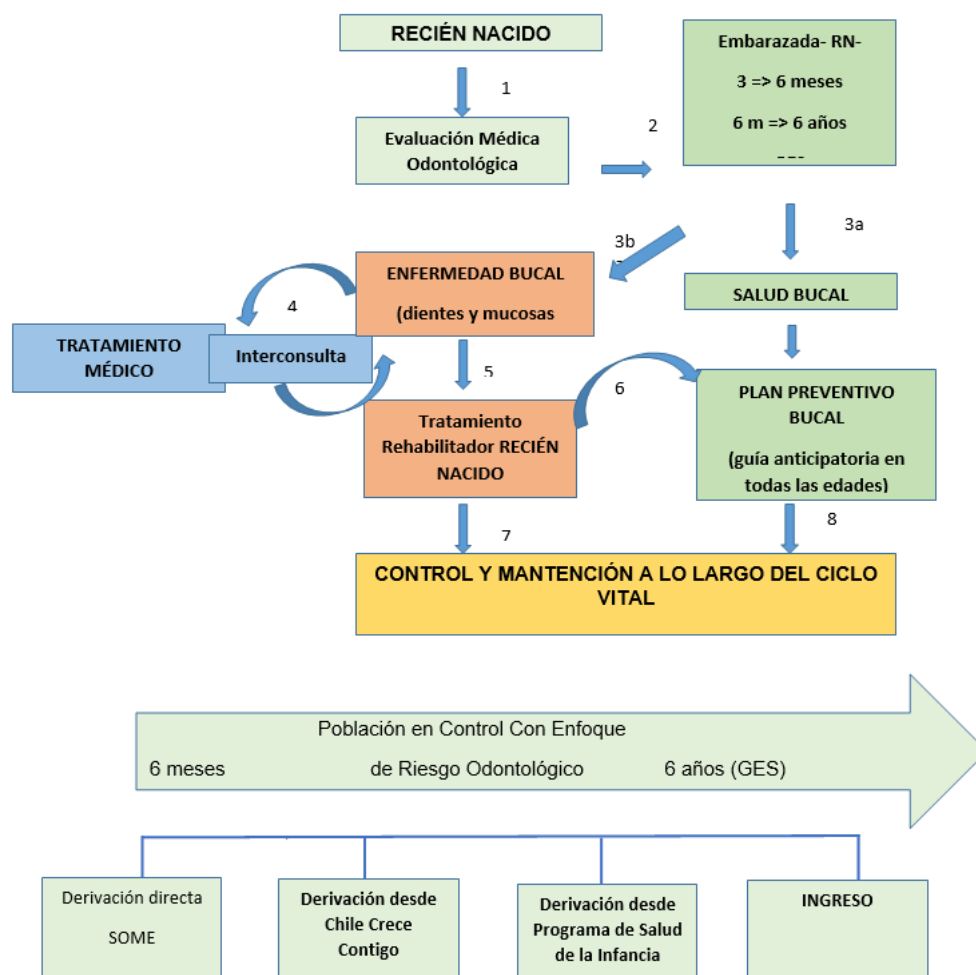
El examen general del recién nacido debe incluir la primera evaluación bucodentaria (1) (Minsal 2018). Si se pesquisa alguna alteración congénita como por ej. Fisura labiopalatina se debe proceder según la garantía GES (Guía Clínica AUGES 2015). Si el examen médico revela alguna otra alteración de tipo genético, congénita o del

desarrollo, si no se cuenta con garantía GES que implique el cuidado del desarrollo maxilofacial y dentario es el equipo de salud y, en este caso también el odontólogo de APS, que tienen la obligación ética de informar y guiar a los padres en la secuencia a seguir para velar por el crecimiento y desarrollo maxilofacial y acompañar con guías anticipatorias lo que puede significar una noticia inesperada relacionada con el desarrollo maxilo facial y dentario; como síndromes o alguna alteración en la formación dentaria (anodoncias, oligodoncias, hipoplasias, amelogénesis imperfectas, etc).

Si el examen bucodentario es favorable, el niño/a debe ingresar al programa de control de la evolución de crecimiento y desarrollo y mantención de salud oral (2).

En general, al inicio las pesquisas están a cargo del equipo médico desde RN a los 6 meses. Hasta esa edad está protegido por el GES de embarazada. Ya a los 6 meses se deben derivar para el "Programa CERO" (Control con Enfoque de Riesgo Odontológico), iniciado el 2017, su objetivo es el seguimiento y control de salud desde los 6 meses hasta los 6 años 11 meses 29 días. El equipo profesional relacionado con ese programa está compuesto por: educadora de párvulos, médico, SOME, enfermero/a, nutricionista, matrona, odontólogos/as, TENS/TONS (Técnico enfermería u odontología nivel superior) (MINSAL 2018). En la actualidad (2021), el programa CERO (no es GES), se ha reformulado, para que beneficiarios FONASA y/o PRAIS, ingresan al programa CERO INFANTIL a partir de los 6 meses de vida hasta los 9 años 11 meses y 29 días, y después de los 10 años hasta los 19 años 11 meses 29 días continúan en Programa CERO ADOLESCENTE. Deben asistir al menos una vez al año a control odontológico (según riesgo cariogénico que presenten), considerando dentro de esas edades el acceso a sus garantías GES: Salud oral de los 6 años, Urgencias Odontológicas ambulatorias, GES Salud Oral de la embarazada. Si bien no son programas especiales para pacientes Naneas, si pueden acceder a ellos según la preparación y condiciones de los servicios.

Flujograma 1: ESQUEMA DE CONTROL DE SALUD ORAL *(Pediatria para Naneas)*



(Programa CERO)

La modalidad de atención y derivación depende de la complejidad del estado general (comorbilidad) y los medicamentos indicados. Es interesante revisar los que alteran el flujo salival y que afectan el medio bucal contribuyendo al deterioro dentario y de encías. Se mencionan en la siguiente tabla:

Fármacos	Familia
Pseudoefedrina	Agonista adrenérgico
Teofilina	Metilxantinas, inhibidores de fosfodiesterasas y agonistas de receptores de ADP (adenin-difosfato)
Aminofilina	
Fluoxetina	Inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina
Sertralina	
Risperidona	Antipsicótico
Metifenidato	Anfetamina psicoestimulante
Hidroxizina	Antihistamínicos
Clorfeniramina	
Desloratadina	
Antineoplásicos	Utilizados en el tratamiento de leucemia linfoblástica aguda

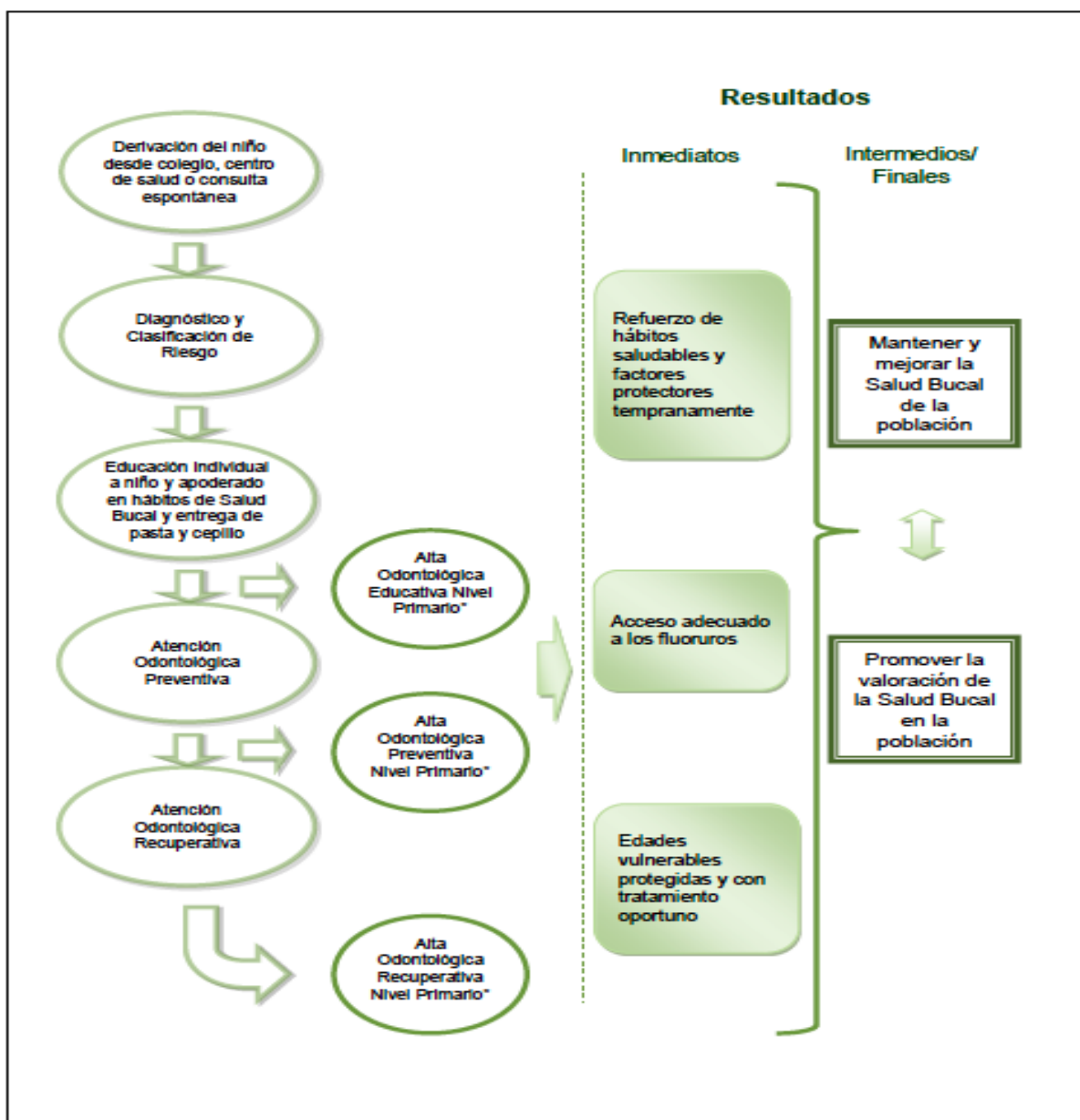
Tabla 1: (Programa CERO. Gentileza Dr J. Jara y A. Molina..Facultad de Oodntología. Universidad de Chile)

Otros fármacos que pueden producir alteraciones de mucosas

Fármacos	
Antineoplásicos	tratamiento del cáncer
Carbamezapina	anticonvulsivo y estabilizador del ánimo
Metotrexato	artritis reumatoidea y algunos tipos de cáncer
Lorazepan	tranquilizante y ansiolítico

A los 6 años debe seguir con el Programa GES (MINSAL 2013). Desde los 7 años debe tener controles de acuerdo al riesgo de enfermedad bucal, a lo menos 2 veces al año. Muchos NANEAS necesitan más de eso para una mantención favorable.

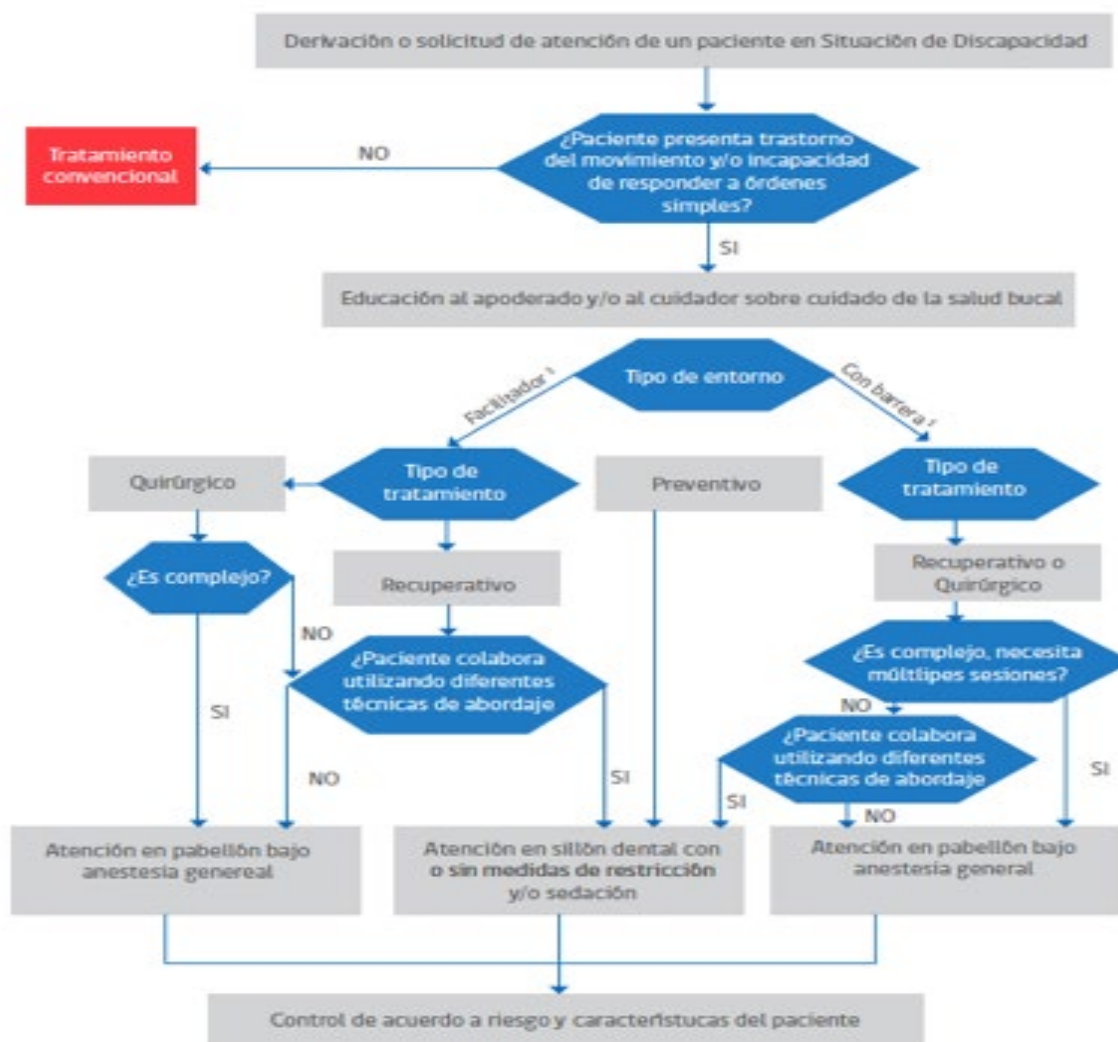
Flujograma 2: Atención de Salud Oral Integral para niños y niñas de 6 años.



Los NANEAS, de acuerdo a su estado general, pueden ser atendidos en un box dental convencional y solo si su estado general no lo permite, en otras condiciones. Esta guía pretende entregar recomendaciones basadas en la mejor evidencia disponible en personas de hasta 20 años, con discapacidad, trastornos del movimiento (incluye patologías con movimientos involuntarios y otras que impiden el movimiento) y/o dificultad para seguir órdenes simples, que requieren cuidados especiales en odontología, para orientar buenas prácticas con uso efectivo de recursos.

De acuerdo a la discapacidad y al daño bucal, el paciente podrá ser atendido convencionalmente, en box dental, con sedación o bajo anestesia general.

Flujograma3: ATENCIÓN DE PACIENTES CON CONDICIONES ESPECIALES DE SALUD, MENORES DE 20 AÑOS.



(Minsal: Salud Oral Integral/ menores de 20 años en Situación de Discapacidad).

Estrategia preventiva. Las recomendaciones se refieren a enfermedades de mayor prevalencia, que necesitan ser tratadas, estas son: a) Prevención de caries y gingivitis, b) diagnóstico y tratamiento en atención odontológica integral y c) modalidades de atención odontológica integral. NANEAS requieren cuidado especial y pueden estar en más riesgo de enfermedad oral que incluso ponga en peligro su salud (infección pulpar,

absceso, flegmón). La educación de padres/cuidadores es fundamental para garantizar la supervisión regular de la higiene oral diaria. El equipo odontológico debe desarrollar un programa de higiene oral individualizada que considere la discapacidad única del paciente.

Higiene bucal: Control mecánico de la placa y técnica de cepillado: se debe enfatizar para ayudar a prevenir caries y gingivitis.

CONTROL MECÁNICO DE LA PLACA: CEPILLADO DENTAL
Se debe recomendar programa preventivo individualizado según habilidades, autonomía, riesgo cariogénico y estado oral.
Se debe realizar una correcta educación a los padres/encargados de los cuidados de salud del paciente en relación a la técnica de cepillado adecuada.
El personal odontológico debe demostrar las diferentes técnicas de higiene, las posiciones adecuadas en relación a la técnica mas favorable para el paciente.
Se recomienda incorporar al equipo una higienista dental o técnico paramédico de odontología que motive, apoye, corrija problemas individuales de la técnica y entregue consejos específicos para cada paciente.
Se recomienda el cepillado diario a lo menos 2 veces al día, con pasta fluorada y uso diario de pasta dental para la prevención de caries y gingivitis.
Cuando sea necesario: cepillo modificado según caso particular de discapacidad.
Al lograr buena adherencia al cepillado manual se puede indicar cepillo eléctrico.
Se recomienda el uso de abre bocas o apoya mordida, para evitar las mordidas involuntarias cuando se les asiste.

Cuando los problemas sensoriales por el sabor o textura de la pasta de dientes son intolerables, se puede indicar enjuague bucal fluorado que puede aplicarse con cepillo dental, gasa o cotonito. Los pacientes TEA presentan gran sensibilidad de sabores, olores o texturas y se debe revisar otras alternativas. Los cuidadores deben proporcionar atención oral adecuada cuando el paciente no puede hacerlo adecuadamente.

CONTROL MECÁNICO DE LA PLACA: SEDA DENTAL

En pacientes con discapacidad, el uso de seda dental debe ser indicado de acuerdo a las características personales del mismo.

En pacientes con incapacidad de llevar las manos a la boca, se recomienda el uso de dispositivos porta seda dental.

Instruir al cuidador para que apoye al paciente en aspectos particulares que le dificulten llevar a cabo la higiene bucal diaria en forma autónoma.

En caso de gingivitis y enfermedad periodontal, puede ser útil un enjuague bucal con clorhexidina. Para pacientes que pudieran tragar el enjuague, se puede utilizar un cepillo dental para aplicarla. Los pacientes pueden tener una enfermedad periodontal avanzada y necesitar control cada dos, tres meses o más a menudo, según riesgo. Aquellos con enfermedad periodontal progresiva (SENADI 2016, Lirio Casero 2014, M. Lizama 2013) deben ser referidos a periodoncista para evaluación y tratamiento especializados.

Control químico de la placa: clorhexidina (Cx). Muchos NANEAS necesitan terapias con Cx, a modo de mantención por gingivitis o enfermedad periodontal que no puede ser controlada con terapias convencionales. Otras veces se recomienda inicialmente una terapia de Cx para bajar el nivel bacteriano y/o halitosis y trabajar después en un campo bucal menos contaminado.

CONTROL QUÍMICO DE LA PLACA: CLORHEXIDINA (Cx)

Se recomienda el uso de revelador de placa para facilitar el cepillado, cuando lo realiza un cuidador, ya que permite identificar zonas de acumulación de biofilm.

En pacientes con gingivitis y periodontitis, se recomienda el uso diario de antimicrobianos como la Cx.

La indicación de la forma de aplicación de la clorhexidina (vehículo y modalidad) dependerá de la condición individual de cada paciente.

No usar colutorios en paciente con dificultad deglutiva o que sea incapaz de expectorar.

La Cx en spray, hisopo o pasta dental es igualmente efectiva.

Control de la dieta: Cuando una dieta rica en carbohidratos sea médicamente necesaria (p. ej., aumentar el peso), el dentista debe proporcionar estrategias para mitigar el riesgo de caries, alterar la frecuencia y/o aumentar las medidas preventivas. Además, debe considerar efectos secundarios de medicamentos, como por ejemplo xerostomía, hiperplasia gingival, mucositis.

DIETA
Fomentar la alimentación saludable, limitando el consumo de alimentos cariogénicos y los incentivos o premios con dulces entre las comidas.
Advertir a los padres el potencial cariogénico de medicaciones pediátricas ricas en sacarosa y carbohidratos u otros que alteren el medio ambiente bucal. Evitar administrar el medicamento eligiendo un alimento azucarado como vehículo.
Al usar medicamentos con azúcar, indicar a lo menos higiene c/gasa húmeda o enjuague con agua después del consumo, según características del paciente.

Protección específica: Fluor. Este elemento favorece la remineralización del diente cuando está desmineralizado iniciando una lesión de caries. Los fluoruros tópicos pueden estar indicados cuando aumenta el riesgo de caries. Aunque todos los dentífricos traen concentraciones adecuadas de fluor, los pacientes con mediano o alto riesgo de caries necesitan terapias complementarias con aplicación tópica en la clínica dental.

FLUOR BARNIZ
El uso de fluoruros para prevención de caries está indicado en discapacidad.
En pacientes con baja cooperación, el vehículo de aplicación de fluoruros debe ser el barniz, ya que es más seguro.
La aplicación de barniz de flúor debe basarse en el riesgo cariogénico. En pacientes con riesgo alto la aplicación debe ser entre 3 a 6 meses. En moderado riesgo cada 6 meses.
El barniz de flúor debe aplicarse sobre el diente seco, luego de haber realizado una profilaxis previa (ya sean con goma, escobilla o cepillo de dientes).

Sellantes de puntos y fisuras. Los NANEAS pueden beneficiarse al aplicar sellantes. Reducen el riesgo de caries en fosas susceptibles y fisuras de dientes primarios y permanentes. La terapia provisional de restauración atraumática (ART), usando materiales como ionómeros de vidrio que liberan fluoruro, puede ser útil tanto preventiva como terapéutica, en necesidades especiales (J E. Frencken 2012)

CONTROL MECÁNICO DE LA PLACA: CEPILLADO DENTAL
EL uso de sellantes para la prevención de caries está indicado en pacientes en situación de discapacidad.
La indicación del sellante se debe realizar de acuerdo al riesgo de caries y no de la edad o período eruptivo.
Deben ser aplicados en superficies de alto riesgo de caries, incluso en aquellas que presenten caries incipientes para inhibir la progresión.
Se deben realizar control y seguimiento de todos los sellantes aplicados.
Cuando no es posible utilizar sellante de resina, se recomienda el uso de sellante de vidrio ionómero (Técnica ART).

MANEJO DE PATOLOGIAS ESPECÍFICAS y URGENCIAS ODONTOLÓGICAS

Bruxismo: Merece atención por ser patología frecuente que produce molestias al paciente y, habitualmente, también al cuidador.

Definición: actividad para funcional, diurna o nocturna, que consiste en rechinar y apriete dentario de etiología multifactorial. El bruxismo de vigilia se considera mayormente relacionado al estrés emocional y alteraciones motoras neurológicas. El del sueño, a trastornos del movimiento asociado al sueño, en que cada vez que hay micro-despertares, al mismo tiempo, hay episodio de bruxismo. Pueden ser por trastornos respiratorios (ronquidos, síndrome de resistencia aumentada de la vía aérea superior y síndrome de apnea, hipoapnea obstructiva del sueño). También el bruxismo del sueño se ve asociado a consumo de estimulantes en bebidas cola, chocolates, café y psicofármacos, antidepresivos (sertralina, fluoxetina, paroxetina, citalopram,

escitalopram, etc.); a anticon-vulsivantes (ácido valproico), neurolépticos (buspirona y haloperidol) derivados anfetaminicos (metilfenidato y otros) y alcohol.

BRUXISMO
El tratamiento dependerá de su etiología.
Como primera línea de tratamiento se sugiere la modificación conductual, especialmente en relación al consumo de sustancias estimulantes y adecuada higiene del sueño al momento de acostarse.
Se recomienda la evaluación completa de posibles factores etiológicos, sin descartar la colaboración de otorrinolaringólogo, neurólogo, y/o gastroenterólogo, en especial al sospechar trastorno respiratorio de sueño o reflujo gastroesofágico.
El barniz de flúor debe aplicarse sobre el diente seco, luego de una profilaxis previa (ya sea con goma, escobilla o cepillo de dientes).

En niños se ha visto que el bruxismo de sueño es común en personas con S. de Down, déficit atencional con hiperactividad, y en parálisis cerebral. Probablemente, en NANEAS con bruxismo sean factores combinados entre su condición y los medicamentos de uso crónico (Haifa Alhashmi 2017) (Areias C.2014). Por lo que su tratamiento será de resorte médico/odontológico y conductual.

En el tratamiento en discapacidad destacan el uso de toxina botulínica, la terapia conductual y el masaje muscular. Al requerir tratamiento bucal restaurador o protésico, se debe preferir cubrir las superficies oclusales e incisales con porcelana para prevenir el desgaste del esmalte de los dientes opuestos con contacto oclusal, o si el paciente lo tolera usar protector de mordida (bite guard) para prevenir el daño.

Radiografía intraoral para diagnóstico de caries. Luego de revisar la historia y el examen intraoral, se debe complementar el estudio con radiografía (RX) intraoral y, si no es posible, extraoral panorámica o lateral oblicua, pueden ayudar. Generalmente, hay hallazgos no detectados en la clínica, no solo de caries, es frecuente que se presente

también alteración dentaria (presencia/ausencia, malformación), lo que modifica el diagnóstico y el plan de tratamiento.

RADIOGRAFÍA (Rx) INTRAORAL
La necesidad de Rx dental debe ser determinada luego de analizar la historia médica y la salud bucal, posterior al examen clínico completo de cavidad bucal y a evaluar los factores que pueden afectar la salud oral del paciente.
Se deberá utilizar la técnica radiográfica más adecuada a las características del paciente. Contando con las precauciones necesarias de protección (delantal plomado y protección para la tiroides).
En caso que el paciente no pueda mantener la posición de la película intraoral, el acompañante y/o personal auxiliar pueden mantener la película en posición durante la exposición, además de sostenerle la cabeza.
En el caso en que sea una persona la que mantenga la película intraoral en posición, se debe también proteger con el delantal.
Cuando no sea factible una Rx intraoral, se puede considerar como alternativa una extraoral.
En casos en que el paciente no pueda colaborar y esté indicada la atención bajo anestesia general, las Rx intraorales necesarias para definir el plan de tratamiento pueden ser tomadas en el pabellón bajo anestesia general.

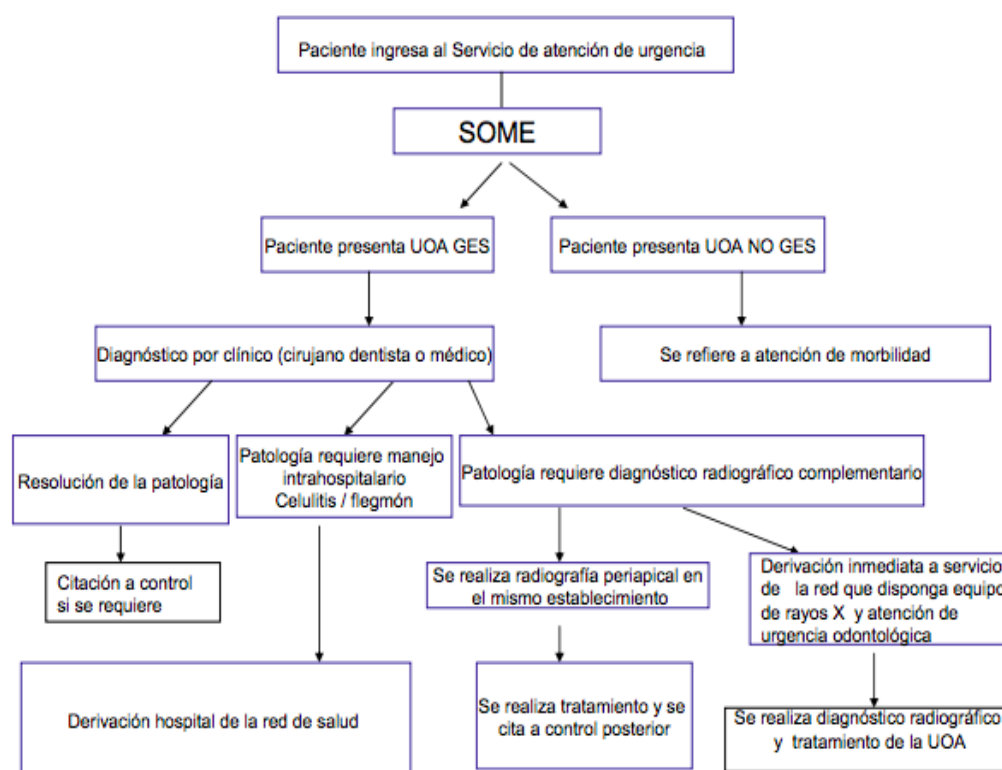
Se puede usar accesorios especiales para introducir y mantener la película en posición.

Traumatismo. Las estrategias preventivas para NANEAS deben abordar lesiones traumáticas, con orientación anticipada sobre el riesgo de trauma (ejemplo, con trastorno convulsivo o habilidades motoras / déficits de coordinación); qué hacer si ocurre trauma dentoalveolar; elaboración de protectores bucales. Los procedimientos de tratamiento traumático de urgencia están muy bien detallados en la Guía Clínica Auge de Urgencia Odontológica Ambulatoria para todas las edades

Dentro del manejo de patologías específicas, se encuentran complicaciones de caries o tejidos bucales o traumatismo, cuyo manejo está bien descrito en las Guías mencionadas. También en la Guía de Clínica de Salud Oral Integral para discapacidad de 0 a 20 años (Subsecretaría de Salud Pública. División de Prevención y Control de Enfermedades. Secretaría Técnica AUGE. 2011).

Adicionalmente, los NANEAS son más propensos al abuso sexual y negligencia al comparar con niños sin discapacidad y hay que tener presente que en gran porcentaje de casos de abuso ocurren lesiones cráneo-faciales, de cabeza, cara y cuello. Los dentistas deben ser conscientes de los signos de abuso y procedimientos de presentación de informes obligatorios.

FLUJOGRAMA DE MANEJO DEL PACIENTE CON URGENCIA ODONTOLÓGICA AMBULATORIA



El manejo conductual de los pacientes está detallado en la Guía Clínica de Control Odontológico a los 6 años, como también en la Guía de Salud Integral para menores de 20 años en situación de discapacidad. Asimismo, el detalle de la atención bajo anestesia general que, lógicamente, se realiza en la Atención Secundaria de salud.

Alteración de calcificación o maduración del esmalte: Hipomineralización Inciso Molar, MIH. Es un defecto cualitativo del esmalte dentario, de etiología idiopática, de origen sistémico. Se produce por una alteración en calcificación o maduración del esmalte asociada a agresiones ambientales en la etapa prenatal o perinatal (madre y niño). Afecta el desarrollo del esmalte dentario.

Puede presentar características muy variadas: desde solo una alteración de la translucidez del diente hasta un cambio de coloración y defectos en su superficie. Afecta a uno o varios primeros molar/es permanente/s y uno o más incisivo/s. Presenta hipersensibilidad a estímulos: cepillado, temperatura, mecánico. Los dientes con MIH son de gran riesgo de caries.

Atención de pacientes NANEAS en Época de Pandemia (COVID):

Cualquier tratamiento odontológico en general requiere de varias sesiones, especialmente para los Naneas. Estos se puede ver afectados por la falta de atención, distanciamiento de citas, o limitaciones de los lugares de atención. Durante el primer semestre de la pandemia se suspendió todo tipo de atención odontológica debido a que se suponía que los servicios no estaban adaptados para trabajar en condiciones favorables.

Se ha recomendado no perder la comunicación con los pacientes a través de los medios de comunicación personal con teleodontología, involucrando atención telefónica, por medios digitales o plataformas virtuales, utilizando toda la tecnología disponible para poder realizar el diagnóstico, orientación terapéutica, seguimiento de los casos, y determinar las situaciones que requieren atención presencial e incluso aprovechar las redes sociales para entregar información educativa. De tal forma que este tipo de atención sea muy favorable, en primer lugar, para no perder el contacto y realizar seguimiento, para reforzar medidas de protección, e incluso a través de video llamadas por el celular o vía zoom para visualizar de alguna manera las condiciones orales,

evaluar alguna técnica de higiene, y realizar por pantalla algunas recomendaciones. Al estar en contacto con el paciente y su familia el retorno al box clínico será naturalmente mas amigable. La IAPD (International Association of Paeditric Dentistry) y la APD (Asociación latinoamericana de odontopediatría) han formulado recomendaciones especiales para realizar tratamientos en el box dental en época COVID con procedimientos odontológicos especiales que generen mínima cantidad de aerosoles, no invasivos, que mantengan detenidas algunas lesiones de caries, y procedimientos preventivos. En las sesiones por teleodontlogía se determinará si lo que se requiere realizar es urgente o se programaran sesiones de retorno a la atención clínica con una máxima seguridad tanto para el paciente, su acompañante y los profesionales que lo atiendan.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- MINSAL (2015). Guía Clínica "Fisura Labiopalatina" (GES): https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2016/10/guia-FisuraLabioPalatina-2015-CM.pdf (30/09/2018).
- 2.- MINSAL. Guía Clínica. "Salud Oral Integral de la Embarazada" (GES). Actualización 2013: https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2014/12/Atenci%C3%B3n-Odontol%C3%B3gica-Integral-Embarazada.pdf (30/09/2018).
- 3.- MINSAL. Guía Clínica. "Salud Oral Integral para Menores de 20 años en Situación de Discapacidad que Requieren Cuidados Especiales Odontología". 2012. <http://www.minsal.cl/sites/default/files/files/GPCSaludoralenadolescentesEnero2014.pdf>
- 4.- MINSAL. Guía Clínica. "Salud oral integral para niños y niñas de 6 años" (GES). Actualización 2013: https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2014/08/Salud-Oral-Integral-para-ni%C3%B1os-y-ni%C3%B1as-de-6-a%C3%B1os-2013.pdf (30/09/2018).
- 5.- MINSAL. Guía Clínica "Urgencia Odontológica Ambulatoria" (GES). Actualización 2011: https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2014/08/Urgencia-odontol%C3%B3gica-ambulatoria-2011.pdf (30/09/2018.)
- 6.- MINSAL "Orientación técnico administrativa población en Control con Enfoque de Riesgo Odontológico". Programa Cero División de Atención Primaria, Unidad Odontológica.2018. https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2018/05/Orientacion-Tecnica-Programa-CERO-2018.pdf (30/09/2018).
- 7.- SENADIS (2016) Manual "Cuidados Especiales en Odontología. Atención Odontológica de Personas en Situación de Discapacidad que requieren Cuidados Especiales en Salud. <http://www.capacitandoenred.cl/wp-content/uploads/2016/11/Manual-de-Cuidados-Especiales-en-Odontolog%C3%ADa.pdf> (30/09/2018)

OTRA BIBLIOGRAFIA

Apps. ODONTOSEÑAS 1915. U de Concepción. SENADIS.(2018) Disponible para plataformas Android y iPhone. (30/09/2018).

Apps. MIH. U de Chile. Facultad de Odontología(2018) Disponible para plataformas Android y iPhone.(30/09/2018).

AAPD **(2016)** Clinical practice Guidelines Management of Dental Patients with Special Health Care Needs. Review Council. Council on Clinical Affairs. Latest Revision. American Academy of Pediatric Dentistry vol 38 n°6 171-176.

AAPD **(2015)**. Guideline on Adolescent Oral Health Care. Review. Council on Clinical Affairs, Committee on the Adolescent Adopted 1986 Revised 2015. American Academy of Pediatric Dentistry. Pag. 151-158.

ALOP: **(2020)**Rev.odontopediatr. latinoam. Vol 10 N° 2 Julio - Diciembre 2020

Areias C, Pereira ML, Pérez-Mongiovi D, Macho V, Coelho A, Andrade D, Sampaio-Maia B **(2014)** Enfoque clínico de niños con síndrome de Down en el consultorio dental. Clinical approach of Down syndrome children in the dental office. Avances en Odontoestomatología Vol. 30 - Núm. 6.

Cuevas-González M.V.; Echevarría-y-Pérez E.; Díaz-Aguirre CM, Cuevas-González J. C. **(2015)** Tratamiento de la Mucositis Oral en Pacientes Oncológicos. Revisión de la Literatura y Experiencia en el Hospital General de México. Int. J. Odontostomat., 9(2):289-294.

Frencken JE, Peters M.C.,Manton D.J., Leal S.C., Gordan V.V., Eden E.**(2012)** Minimal intervention dentistry for managing dental caries. A review. International Dental Journal; 62: 223-243.

Giménez-Pando J.; Pérez-Arjona E.; Dujovny M., Díaz F.G. **(2007)**Secuelas neurológicas del maltrato infantil. Revisión bibliográfica. Neurocirugía 2007. 18.2 abr.

Haifa Alhashmi, Mawlood Kowash, Manal Al Halabi (2017) Medical and Dental Implications of Cerebral Palsy: Part 2: Oral and Dental Characteristics: A Review JSM Dent 5(2): 1089.

Hampel Hans (2000) Manejo estomatológico del paciente diabético. Rev Dent Chile;91(2)31-6

Ley de Derechos y Deberes del. Paciente. 20.584. (2012)Subdepartamento de Derechos de las Personas. Intendencia de Prestadores de Salud. Octubre 2012. <http://www.minsal.cl/sites/default/files/files/Ley%2020584%20Derechos%20y%20Deberes.pdf>

Lirio Casero J., García Pérez J.(**2014**) Protocolo de seguimiento del Síndrome de Down. Pediatría integral. 2014 vol XVIII nº8 Octubre

Lizama C. M., Retamales N., Mellado S.,(**2013**) Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años. Rev Med Chile 2013; 141: 80-89.

Peraza Gutiérrez L., Gutiérrez Martorell, S. (**2016**) Síndrome del maltrato infantil y su diagnóstico en el consultorio estomatológico. Child maltreatment syndrome and its diagnosis in dentist's office. Mediciego 2016 <http://www.revmediciego.sld.cu>

Rajesh V.Lalla BDS, PhD, CCRPab1Stephen T. Sonis DMD, DMScc2 Douglas E. Peterson DMD, PhDab.(**2008**) Management of Oral Mucositis in Patients Who Have Cancer. Dental Clinics of North America. 2008. Vol 52, Issue 1. 61-77

Zillmann G., (**2009**) Atención Odontológica de Naneas: 353-374. En: Pediatría para NANEAS. Nelson A. Vargas. Editor. Santiago de Chile.

Capítulo 16

AFECCIONES RESPIRATORIAS Y SUS CUIDADOS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON NECESIDADES ESPECIALES EN SALUD NANEAS

Fracisco Prado

Pamela Salinas

Carlos Valdebenito

Pedro Morales

María Victoria Herrera

Damián Pronello

Gloria Gimenez

Niscka Babaic

Antonio Huerta

Abreviaturas del capítulo:

AME. Atrofia muscular espinal

ATL. Atelectasia

AVNI. Asistencia ventilatoria no invasiva.

Cpap: Continuous positive airway pressure. Presión continua positiva de la vía aérea.

CVF. Capacidad Vital Forzada

CVRS. Calidad de vida relacionada con salud

EB. Exceso de base o base excess

ENM. Enfermedades neuromusculares

FQ. Fibrosis quística

NANEAS. Niños y adolescentes con necesidades especiales en salud

REM. Fase del sueño de *rapid eyes movement*. Movimientos oculares rápidos **SAOS.**

Síndrome de apnea obstructiva del sueño.

SNC. Sistema nervioso central

SpO₂. Saturación de hemoglobina (Registro no invasivo)

TQT. Traqueostomía

VMP. Ventilación mecánica prolongada

El incremento en la sobrevivencia de niños y adolescentes con enfermedades pulmonares crónicas se relaciona con el desarrollo de estrategias de atención en salud sistematizada, integral e interdisciplinaria, orientada a entregar cuidados proporcionales a sus necesidades especiales. Entre ellas, el requerimiento de manejo ambulatorio, transferencias tecnológicas a los domicilios, empoderamiento en la toma de decisiones y respeto de la autonomía.

Este cambio conceptual en la aproximación de los cuidados, cambiando a un enfoque centrado en el paciente, su inserción familiar y social ha requerido la participación cada vez más sólida de las redes constituidas por los distintos niveles de la organización sanitaria.

Sin embargo, para la resolución efectiva y eficiente, distintos niveles intersectoriales y actores sociales son demandados en este concepto holístico de inclusión. Del mismo modo se requieren políticas de financiamiento, que consideren coberturas y oportunidad en la atención, incluyendo la transferencia al hogar y modelos de hospitalización domiciliaria prolongadas (asistencia ventilatoria) o intermitentes que eviten hospitalizaciones no programadas (tratamiento antibiótico en exacerbaciones de pacientes con fibrosis quística).

Los NANEAS de mayor complejidad tienen más riesgo de hospitalizaciones de estancias prolongadas, mayor riesgo de ingreso a unidades de cama crítica y de infecciones asociadas a los procesos de salud. Generan más gastos sanitarios y complejidad de la atención, impactando en la carga económica y calidad de vida relacionada a salud (CVRS) de ellos y sus cuidadores.

Dentro de las dependencias tecnológicas para la supervivencia de NANEAS aquellas relacionadas a los cuidados respiratorios son la principal causa de estancias hospitalarias por sobre la media de los distintos servicios clínicos.

De ellas, la oxigenoterapia domiciliaria, aun cuando tiene mayor prevalencia, específicamente en NANEAS con insuficiencia respiratoria crónica hipoxémica, es más fácil de implementar. Actualmente en pediatría, la displasia broncopulmonar constituye la mayor proporción de pacientes, quienes la utilizan por un tiempo acotado dentro del primer año de vida.

Por el contrario, la ventilación mecánica prolongada (VMP), generalmente cuando es entregada a través de una traqueostomía (TQT), es más difícil de implementar

en forma domiciliaria y puede requerirse de por vida. En estos pacientes, ya sea por exacerbaciones respiratorias recurrentes, causas sociales y de habitabilidad e incluso cuando la evolución es estable, las hospitalizaciones de estancias prolongadas son una realidad frecuente que requiere cuidados estandarizados óptimos para la transferencia al domicilio, idealmente sin TQT, con asistencia ventilatoria no invasiva (AVNI) más estrategias de tos asistida manual o mecánica.

En los pacientes con mayor dependencia y riesgo por escasa o nula autonomía ventilatoria, ausencia de los mecanismos de protección glótica, estenosis con inestabilidad de la vía aérea o imposibilidad de mantener permeabilidad de la vía aérea alta por espasticidad de la faringe (compromiso de la primera motoneurona), la elección es la ventilación mecánica invasiva (VMI) establecida a través de una TQT.

En este escrito revisaremos distintos casos clínicos en que se abordará de forma práctica las recomendaciones de los sistemas y modalidades más frecuentes incluidas en las dependencias tecnológicas respiratorias habituales, AVNI/tos asistida, VMI y TQT, consideradas en el escenario ambulatorio.

Consideraciones Fisiopatológicas y Tipos de Dependencias Tecnológicas Relacionadas a Cuidados Respiratorios.

Insuficiencia Ventilatoria Crónica. La bomba respiratoria y el pulmón deben soportar la carga ventilatoria durante la vigilia y el sueño, el ejercicio y en condiciones mórbidas de sobre exigencia. Del mismo modo, se debe establecer una adecuada relación de la ventilación y perfusión (V/Q) que asegure la oxigenación y transporte de oxígeno a los tejidos. La generación del ritmo respiratorio a nivel central retrobulbar (integración central de los quimiorreceptores periféricos y centrales), las conexiones eferentes a distal y el efector de la caja torácica, incluyendo la adecuada morfología de la columna y funcionalidad de los músculos respiratorios constituyen los niveles localizatorios centrales y periféricos de la bomba respiratoria.

En los pacientes con insuficiencia ventilatoria, el pulmón y las vías aéreas suelen estar inicialmente normales; siendo los músculos para respirar la principal causa de la falla ventilatoria, como es el caso de las enfermedades neuromusculares (ENM). En ellos no existe un trastorno de V/Q, y de existir hipoxemia esta se relaciona a hipoventilación

global proporcional a la hipercapnia. En consecuencia estos pacientes no requieren oxigenoterapia, sino soporte ventilatorio (SVNI).

Vías aéreas superiores. La vía aérea alta, incluidos los aspectos de morfología craneofacial, permiten la permeabilidad anatómica y funcional de la misma, disminuyendo el riesgo de hipoxia intermitente vinculada a apneas obstructivas del sueño (SAOS). Muchas de estas patologías requieren CPAP, a través de generadores de flujo y distintas interfases no invasivas, como son las mascarillas y almohadillas (prongs) nasales.

Sin embargo, los trastornos dinámicos de la vía aérea y anatómicos fijos por obstrucción de la misma a nivel supraglótica, subglótica y/o traqueal pueden condicionar la necesidad de traqueostomizar por obstrucción crítica de la vía aérea superior.

Esto limita las posibilidades de adquisición del lenguaje, función deglutoria (trastornos de la deglución secundarios), termohumedificación y *clearence* mucociliar. Facilitan la colonización e infección crónica de la vía aérea, lesiones inflamatorias (granulomas subglóticos), dinámicas funcionales (traqueomalacia) y neumonías por microaspiración y atelectasias.

Suelen condicionar requerimientos de ventilación mecánica, imposibilitando los mecanismos de tos asistida cuando no se puede realizar el cierre glótico en forma apropiada.

La vía respiratoria baja y el parénquima pulmonar. Se afectan por enfermedades que condicionan mecanismos que favorecen la obstrucción bronquial, la infección, la colonización endobronquial, daño inflamatorio crónico y, en algunos casos, daño estructural de bronquios, bronquiolos y parénquima pulmonar por aspiración crónica de alimentos.

Condiciones como fibrosis quística (FQ) y otras enfermedades con bronquiectasias sin FQ, condicionan la pérdida acelerada de la función pulmonar, enfermedad pulmonar con obstrucción bronquial no reversible al tratamiento con broncodilatadores y corticoides.

La pérdida de parénquima pulmonar por la constitución de atelectasia crónicas, patrón en mosaico con daño de la pequeña vía aérea y de la alveolización distal se asocian a trastornos de ventilación perfusión e hipoxia crónica secundaria.

Estas condiciones requieren manejo kinésico intensivo, tratamiento inhalado/nebulizado con broncodilatadores, mucolíticos (DNAasa y cloruro de sodio hipertónico) y antibióticos en dosis alternas mensuales.

En etapas avanzadas de su enfermedad con reducción de la capacidad vital forzada (CVF) <50% es importante verificar la necesidad de oxigenoterapia con registros continuos de saturometría nocturna que demuestren hipoxia (SpO_2 <93% durante un tiempo de registro nocturno >10%). De verificarse la presencia de hipercapnia, gases sanguíneos al despertar con EB mayor de 4 meq/L, registros no invasivos a través de CO_2 espirado máximo o transcutáneo con % de CO_2 >50 mmHg por más del 25% del tiempo de registro son indicadores de AVNI.

La severidad clínica y CVF <30% con supervivencia estimada menor a 50% a los 5 años es una indicación para trasplante pulmonar, para Chile poco probable antes de los 12 años de edad.

Por lo tanto, la insuficiencia respiratoria crónica puede ser de 2 tipos:

- a) **Con pulmón sano y falla ventilatoria**, en aquellas enfermedades con compromiso del sistema nervioso central (SNC), lesiones raquímedulares altas o ENM.
- b) **Con pulmón enfermo y trastorno de la V/Q**, en enfermos con compromiso del parénquima o vías aéreas periféricas, pero sin compromiso ventilatorio hasta estadios avanzados de la enfermedad.

En ellos se requiere asistencia ventilatoria, de existir insuficiencia ventilatoria u oxigenoterapia de existir insuficiencia respiratoria crónica hipoxémica.

Otros pacientes con hipoxia intermitente asociados a SAOS por obstrucción generalmente funcional durante sueño REM secundaria a sobrepeso/obesidad en escolares y adolescentes. Como también pacientes con malformaciones craneofaciales y mal desarrollo del tercio medio de la cara y disminución del área faríngea/hipofaríngea requieren Cpap.

Existe un grupo de pacientes con compromiso neurocognitivo y encefalopatía crónica estable, como pueden ser pacientes con parálisis cerebral y/o epilepsia refractaria, en que existen distintos niveles localizatorios de compromiso respiratorio, incluyendo trastornos de deglución, daño pulmonar por síndrome aspirativo, neumonías a repetición y atelectasias crónicas y daño de la vía aérea distal con o sin bronquiectasias. Compromiso de la bomba respiratoria, en aquellos con cifoescoliosis no operada y SAOS asociada a faringomalacia, en aquellos con hipotonía o compromiso neurocognitivo severo.

Los pacientes con hipoventilación crónica progresan de la insuficiencia ventilatoria nocturna a la diurna y sin las debidas acciones terapéuticas que incluyan AVNI, tos asistida, artrodesis posterior al avanzar la angulación de la columna >30 grados y manejo de los trastornos de la deglución y vías apropiadas para la nutrición, a daño pulmonar secundario con atelectasias y bronquiectasias.

La tos depende de los volúmenes pulmonares y del adecuado cierre glótico. En aquellos pacientes con ENM y disminución de la CV <2 litros se requiere maniobras de reclutamiento pulmonar para normalizar la CV. Esto se logra, siempre y cuando exista apropiada cognición, cierre labial (orbicular) y cierre glótico con maniobras de reclutamiento pulmonar. Inspirando asistidamente con una bolsa de resucitación conectada a un corrugado y una pieza bucal, usando una pinza nasal o con una mascarilla nasobucal bien sellada. Se inspira y se cierra la glotis en forma sucesiva por 4 a 5 veces y luego se propulsa la tos. En aquellos pacientes más debilitados, se debe asistir la exhalación con una maniobra de compresión abdominal con bloqueo torácico. Esto se debe realizar rutinariamente en la mañana y en la noche y cada vez que sea requerido para toser o cuando la SpO₂ con aire ambiente baja <95%.

No solo ayuda a mantener tos efectiva, logrando normalizar los flujos espirados o pico flujo de la tos a más de 250 LPM, sino también mantiene las propiedades elásticas de la caja/pulmón. En pacientes con compromiso bulbar o compromiso encefálico es posible intentar estas maniobras de forma pasiva interponiendo en el circuito 2 válvulas unidireccionales que hagan el equivalente de cierre glótico, un ejemplo de ello son los pacientes con parálisis cerebral.

Conclusiones. En el conjunto de NANEAS, cerca de 10-20% tiene dependencias tecnológicas para vivir, frecuentemente relacionada con los cuidados respiratorios.

La educación a los cuidadores y vinculación con una red de apoyo a nivel familiar y social, y de la atención primaria y secundaria en salud formando equipos multidisciplinarios son fundamentales para una exitosa transferencia al domicilio de estos pacientes, con resultados favorables desde las perspectiva financiera para las estrategias domiciliarias incluyendo distintas actividades permanentes como es la VMP o intermitentes como tratamiento antibiótico endovenoso de pacientes con exacerbaciones de FQ. Es también posible mejorar la productividad hospitalaria, al mantener los pacientes NANEAS libres de internaciones. Desde la perspectiva de los pacientes es posible mejorar su CVRS, lograr la reinserción familiar y social. Sin embargo, es necesario valorar el impacto en las cargas del cuidador y aspectos de estrés crónico.

En nuestro país existen patologías con cobertura de garantías explícitas en salud (GES). Como también otras como Ley Ricarte Soto y Programas Ministeriales específicos.

En los próximos años será interesante lograr avances en coberturas para hospitalización domiciliaria, como es el caso de tratamiento antibiótico domiciliario en pacientes con fibrosis quística. Extender prestaciones de soporte ventilatorio no invasivo a pacientes con dependencia ventilatoria completa. Teleasistencia, que incluya atención psicológica, cuidados paliativos no oncológicos y fortalecimiento de la contra referencia asistida a la atención primaria de salud.

Respecto a fármacos vinculados a la cura de enfermedades de base genética, que han sido licenciados, cualquier base de discusión no puede abandonar las terapias que eviten o retarden la evolución de estas enfermedades y, posiblemente, las que tengan mayor impacto sean aquellas que tengan un rol en periodos pre sintomáticos, haciendo deseables los diagnósticos de base molecular y tamizajes neonatales en las enfermedades de mayor incidencia, como por ejemplo fibrosis quística y atrofia muscular espinal y variantes con mutaciones *nonsense* de DMD. Las regulaciones sobre la industria farmacéutica y la ética médica en la relación con ella son y serán fundamentales.

La oxigenoterapia domiciliaria debe ser considerada en pacientes con insuficiencia respiratoria crónica hipoxémica, por los beneficios en CVRS, disminución de los riesgos clínicos vinculados a la hipoxia intermitente, la disminución de las hospitalizaciones y mortalidad.

Sin embargo, su utilización en pacientes con hipoxia secundaria a insuficiencia ventilatoria es un error, relativamente frecuente, que condiciona mortalidad. Los pacientes con insuficiencia ventilatoria necesitan recibir AVNI/SVNI, idealmente al reconocerse la hipoventilación nocturna.

La AVNI/SVNI y tos asistida manual y/o mecánica son cuidados respiratorios preferibles a la VMI en pacientes NANEAS con dependencias tecnológicas que evolucionen con insuficiencia ventilatoria, permitiendo con mayor facilidad la transferencia segura al domicilio. En niños con hipoventilación es útil especialmente en ENM, cifoescoliosis y otras enfermedades con encefalopatía crónica estable y compromiso secundario de la bomba respiratoria. Enfermedades pulmonares crónicas que también se benefician son fibrosis quística avanzada y bronquiolitis obliterante.

En el primer grupo, estas intervenciones pueden alterar la historia natural de la enfermedad al iniciarlas al momento de identificar hipoventilación nocturna, sin esperar que el deterioro clínico se haga evidente en vigilia.

El compromiso respiratorio en las ENM es causa frecuente de morbilidad y la insuficiencia ventilatoria de muertes prematuras. A lo largo de los últimos años se ha transitado desde la contemplación de la historia natural de estas enfermedades a recomendaciones tanto anticipatorias como integrales en los cuidados respiratorios.

El cambio más sustantivo en estas recomendaciones es la inclusión rutinaria de AVNI/SVNI y de protocolos complementarios de tos asistida. Consecuentemente, no sólo se ha consolidado el rol de la AVNI/SVNI como la mejor estrategia para entregar VMP, incluso en aquellos pacientes que requieren soporte ventilatorio total o por más de 20 horas en el día. De esta manera se reserva la indicación de TQT exclusivamente para quienes tengan compromiso bulbar severo con colapso de la vía aérea, generalmente, como ya se mencionó, en enfermedad del SNC, secundaria a compromiso de la motoneurona superior y espasticidad de los músculos supraglóticos, que impidan mantener en forma continua la SpO_2 sobre 95% pese a AVNI y protocolos de tos asistida.

Es así como estas estrategias han permitido la sobrevida, con buena CVRS, en pacientes con ENM (Distrofia Muscular Duchenne) por más de 40 años y en pacientes con AME Tipo 1 por más de 20 años, evitando la necesidad de traqueostomizar.

No obstante, las decisiones técnicas involucradas deben considerar decisiones éticas que solo son validadas al ser tomadas con las familias, respetando su constitución

y modelo particular. Para aquello, el relacionarse entregando toda la información disponible facilita la toma de decisión, alivia las cargas y disminuye gastos sanitarios.

Los cuidados que incluyen la AVNI/SVNI, evitando la traqueostomía se traducen en un mejor empoderamiento y deliberación de las familias a través de las responsabilidades individuales, con cuidados fundamentalmente entregados por las familias, con financiamientos gubernamentales limitados a lo que es posible pagar desde una perspectiva socialmente aceptable, equilibrando los principios de beneficencia y justicia.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1. Niño de 3 años de vida con antecedentes de parto prematuro a las 28 semanas de edad gestacional. Presentó encefalopatía hipóxico isquémica severa y evolucionó con retardo global del desarrollo psicomotor. Requirió VM por 15 días y luego oxigenoterapia que continuo en su casa por 3 meses.

Ha evolucionado con una epilepsia tratada con 2 medicamentos y parálisis cerebral mixta, se alimenta por gastrostomía por trastorno de la deglución.

Se hospitalizó en la unidad de intermedio por 15 días desde su ingreso con una neumonía extensa y atelectásica del lóbulo inferior izquierdo, requirió AVNI por 5 días. Actualmente sin oxigenoterapia y requerimiento de AVNI.

Está recibiendo salbutamol en inhalador de dosis medida y está con plan de tratamiento farmacológico habitual más alimentación láctea a través de su gastrostomía.

En las últimas noches se ha reportado episodios de $SpO_2 < 90\%$ asociados a taquicardia por periodos largos. No ha presentado convulsiones y tiene un trazado electroencefalográfico con disminución del voltaje, pero sin actividad convulsiva.

Tiene su familia constituida por su madre, padre y ayuda en los cuidados la abuela paterna. No tiene más hermanos.

Se le solicita evalúe la posibilidad de alta y Ud. debe considerar algún requerimiento de cuidados respiratorios en el domicilio.

Comentarios: El paciente tiene varias condiciones mórbidas que afectan la funcionalidad respiratoria. Fue prematuro extremo y evolucionó con displasia broncopulmonar severa y oxígeno dependencia durante los primeros meses de la vida.

Tenemos información de patología obstructiva de la vía aérea baja (manejo con salbutamol), pero no sabemos si la ATL del LII reexpandió o existen imágenes radiológicas que sugieran presencia y extensión de daño parenquimatoso crónico.

Tiene un trastorno de la deglución con alimentación a través de GT y no sabemos, por la información aportada, su estado nutricional y si ha existido intentos de rehabilitación oral y/o si existen elementos de reflujo gastroesofágico patológico o historia de retardo del vaciamiento gástrico y como es el manejo de la saliva. Parece tener una encefalopatía crónica estable con compromiso neurocognitivo, pero no conocemos si mantiene una vía aérea permeable al dormir, si es roncadador habitual, presenta dificultad respiratoria alta durante el sueño o hay reportes de apneas presenciadas por los padres.

Del punto de vista de la bomba respiratoria, no sabemos cómo es la forma del tórax, como es el patrón respiratorio al dormir y si existe cifoescoliosis.

La información de episodios de hipoxia prolongada durante el sueño asociados a aumento de la FC pero con una epilepsia bien controlada puede sugerir hipoxia asociada a trastorno de V/Q por compromiso parenquimatoso y de las vías aéreas periféricas. Faltan elementos clínicos que puedan hacernos plantear episodios de hipoxia intermitente asociados a SAOS y/o hipoventilación obstructiva.

RECOMENDACIONES

1. Parece importante sistematizar la información completando aquella faltante. Incluya una valoración clínica personal e interactúe con el equipo tratante a cargo.
2. Exámenes posiblemente ya realizados ayudaran en precisar los cuidados respiratorios proporcionales a las necesidades especiales en salud. No pida rutinariamente exámenes complementarios sin tener una clara justificación.
3. Una vez definida los cuidados respiratorios, reconozca si estos son entregados por programas ministeriales específicos, si existen prestaciones complementarias cubiertas por otras fuentes de financiación (Ley Ricarte Soto). Si hay prioridades distintas que deban ser consideradas.
4. Realice la contra referencia asistida a la atención primaria y vea la viabilidad de mantener sus recomendaciones en la casa (habitabilidad, empoderamiento del cuidador responsable, red de apoyo, educación para los cuidados).

Luego de hacer este ejercicio de 4 puntos, no hay elementos clínicos que sugieran hipoxia intermitente vinculada a SAOS (respiración al dormir tranquila, ausencia de ronquido, sin dificultad respiratoria), los gases sanguíneos en vigilia demuestran CO₂ normal y no hay aumento de la base buffer, no se observa respiración paradójal al dormir. El paciente está eutrófico y la forma del tórax es normal, existe un buen control de la saliva y está con rehabilitación oral con buena desensibilización oral y ausencia de reflejo de extrusión, recibiendo pequeños volúmenes de textura tipo papilla. Se atora con los líquidos. No tiene aún balón de gastrostomía, esta fue hecha percutánea, pero actualmente tiene una sonda Foley que se desplaza y parece producir dolor.

La radiografía de tórax muestra re expansión parcial de la ATL del LII, existe refuerzo intersticial peri bronquial bilateral con algunas imágenes en que se observa lúmenes de pequeños bronquios de mayor diámetro que el de su arteria bronquial y algunas imágenes reticulares tenues. La silueta cardiovascular está normal. Tiene electrolitos en sudor hechos a los 2 años de vida normales. Recuento de inmunoglobulinas normales y ELISA HIV (-).

EN CONCLUSIÓN: Es muy probable que exista daño pulmonar crónico con compromiso parenquimatoso con secuelas de la DBP severa en un prematuro extremo, más daño por microaspiración, muy posiblemente de riesgo actualmente reducido luego de la gastrostomía (hecha recién a los 2 años de vida). El patrón radiológico sugiere bronquiectasias y el laboratorio más otros elementos de la evaluación clínica descartan FQ, inmunodeficiencia u otra causalidad. Los episodios de desaturación sugieren insuficiencia respiratoria crónica hipoxémica, que se confirma con una saturometría extendida nocturna sin oxígeno con índices que se normalizan con 0.5 a 1 LPM de oxígeno. Existen condiciones en domicilio para su transferencia con oxigenoterapia ambulatoria. Su consultorio puede hacer seguimiento con atenciones kinésicas y seguimiento médico y de enfermería a través del Programa de Postrados. Se hará control en policlínico de especialidades NANEAS, broncopulmonar y neurología. Se hizo la solicitud a plataforma Ley Ricarte Soto para botón de gastrostomía, no requiere alimentación con fórmula especial y se alimenta bien sin requerimiento de bomba de infusión. Se realizará más adelante un TAC de tórax con ventana pulmonar y mediastínica.

Caso 2. Niña de 10 años con estudio de mutaciones que confirmo atrofia espinal cuya presentación fue de una AME tipo 2, logró sentarse, pero no bipedestar. Hace vida en silla y asiste al colegio. Usa AVNI desde los 6 años de vida, nocturna y con mascarilla nasal, realiza maniobras de tos asistida manuales con bolsa de resucitación manual. Se operó hace 18 meses de cifoescoliosis, realizándose una artrodesis posterior con instalación de barras desplazables.

Se alimenta lento por boca, no se atora. Pesa actualmente 23 kilos. Ha presentado, en los últimos 18 meses, dos neumonías con ATL del LII, el primer episodio hospitalizada por 7 días con AVNI 24 horas por 4 días.

Ahora consulta por 30 días de tos, afebril. Buen aspecto general, salvo enflaquecida. Sin AVNI durante la entrevista, sin disnea pero con tos débil que moviliza pobremente las secreciones. Presenta apagamiento del murmullo pulmonar en la base izquierda con sub matidez. Frecuencia cardiaca normal, SpO₂ 93%.

Familia constituida por padres separados, vive con su papá, buena dinámica entre los padres y con su hija. Ambos involucrados en el manejo. No hay otros hermanos.

La familia consulta respecto al plan de cuidados respiratorios.

La AME es una ENM cuya presentación clínica se relaciona con el número de copias del gen de SMN2, la AME tipo 2 tiene mayor sobrevida y una presentación con menor morbilidad respiratoria. La paciente que consulta tiene solo 2 copias del SMN2, expresión que se relaciona con una mayor severidad. Clínicamente esto se detecta por la presencia de respiración paradójal.

Esta paciente se operó oportunamente de cifoescoliosis con instalación de barras distractoras que permiten crecimiento lineal. Por el tiempo transcurrido de esta cirugía es importante realizar la primera distracción.

Inicio la AVNI en el momento que se verificó hipoventilación nocturna, clínicamente destacaba algunos síntomas diurnos de hipoventilación nocturna como déficit atencional, hiperactividad e impulsividad. Durante el sueño respiración paradójal, un registro de SpO₂ extendida nocturna con índice DI4 (episodios de saturación mayor de 3%/hora) >10/hora y SpO₂ <93% por más del 10% del registro más una espirometría con una CVF <50% del predicho.

Desde los 6 años se maneja con Bipap nocturno con mascarilla nasal. Está entrenada en usar tos asistida con bolsa de resucitación manual.

En su evolución reciente destaca tos débil productiva, con apagamiento del murmullo pulmonar en la región basal izquierda que mejora conectando a AVNI y, discretamente, luego de ejercicio de tos asistida. Todo esto después de la última neumonía ATL del LII hace 6 meses atrás. La SpO₂ en vigilia está baja (93%).

Se realiza una espirometría y se obtiene una CVF <20% del predicho. La radiografía de tórax muestra una ATL extensa del LII y lingula.

En suma: Escolar con insuficiencia ventilatoria crónica, ENM de progresión intermedia, variante más agresiva de AME tipo 2 vinculado a su patrón genético (copias de SMN 2).

Se hace necesario seguir las siguientes recomendaciones:

1. Optimizar el patrón de AVNI, idealmente aumentando y maximizando, según la tolerancia, la presión de soporte, eventualmente con una modalidad de volumen promedio asegurado en presión control (SVNI). En estos casos son más eficientes aquellos equipos que permitan ciclados por volumen control.
2. Durante el día hacer SVNI idealmente en modalidad asistida control por volumen entregada a través de pieza bucal (Ventilación con pieza bucal, volumen control), que permita hacer apilamiento de aire.
3. Complementar con maniobras de tos asistida, a lo menos manual, idealmente mecánica con presiones en espejo de insuflación de 40 a 60 cmH₂O y negativas equivalentes durante la exhalación.
4. La corrección de hipoxemia debe hacerse optimizando la AVNI (SVNI) y no indicando oxigenoterapia. Al existir daño parenquimatoso establecido (ATL) las exacerbaciones deben ser manejadas con antibiótico oral (Amoxicilina/ácido clavulánico, Ciprofloxacino, Levofloxacino oral).
5. Se requiere recuperación nutricional y considerar en este contexto eventualmente una gastrostomía percutánea.

BIBLIOGRAFÍA

1. Guía clínica para el diagnóstico y cuidados de niños/adolescentes con bronquiolitis obliterante post-infecciosa, 2009. Sociedad Chilena de Neumología Pediátrica y Sociedad Chilena de Enfermedades Respiratorias. Rev Chil Enf Respir 2009; 25: 141-163.
2. Prado F, Salinas P, Bach J, Herrero MV, Espindola M. Dilemas éticos en niños con enfermedades neuromusculares y dependencias tecnológicas. Arch Pediatr Urug 2016; 87(2):51-54.
3. Guía de Práctica Clínica Cuidados Respiratorios en Personas con Atrofia Muscular Espinal. Subsecretaría de Salud Pública. 2015. División de Prevención y Control de Enfermedades. Departamento Secretaría AUGE y de Coordinación Evidencial Metodológica. Departamento de Discapacidad y Rehabilitación.
4. Bach J, Goncalves M, Hon A, Ishikawa Y, Devito E, Prado F, Domínguez ME. Changing trends in the management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure. Am J Phys Med Rehabil 2013;92 (3): 266-77.
5. Prado F; Salinas P. Asistencia ventilatoria no invasiva domiciliaria en niños: impacto inicial de un programa nacional en Chile. Rev Chil Pediatr 2011; 82 (4): 287-297.
6. Prado F, Salinas P, Zenteno D, Vera R, Flores E, et al. Recomendaciones para los cuidados respiratorios del niño y adolescente con enfermedades neuromusculares. Revista de Neumología Pediátrica 2010; 5: 74-88.
7. Prado F, Salinas P (Editores). Guías de recomendación para abordar la ventilación mecánica prolongada en el niño. Neumol Pediatr 2008; 3: 1-99.
8. Pinchak C, Salinas P, Prado F, Herrero M, Giménez G, García C, De Vito E, Bach J. Actualización en el manejo respiratorio de pacientes con enfermedades neuromusculares. Arch Pediatr Urug 2018; 89(1):40-51.
9. Pronello, D. R., Giménez, G., Prado, F., Salinas, P., Herrero, M. V., & Bach, J. R. (2019). Traqueostomía en niños: los desafíos de la decanulación, revisión y propuesta de trabajo. Neumol Pediatr, 14 (3), 164-174. Disponible en: <https://www.neumologiapediatrica.cl/index.php/NP/article/view/100>
10. Giménez GC, Prado-atlagic FJ. Clasificación de sub-tipos de atrofia muscular espinal tipo 1 y 2 según capacidad vital y evaluaciones respiratorias específicas. Med Clínica y Soc. 2019;3(3):73-81.

11. Salinas Pamela, Prado Francisco, Espindola Marcela, Herrero María Victoria, Bach John. Dilemas éticos en niños con enfermedades neuromusculares y dependencias tecnológicas: Ethical dilemmas in children with neuromuscular diseases and technological dependencies. Arch. Pediatr. Urug. [Internet]. 2016 Jun [citado 2021 Mar 21] ; 87(2): 157-160. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492016000200012&lng=es.

DATOS AUTORES:

Grupo latinoamericano de Cuidados Respiratorios en Enfermedad Neuromusculares y Unidad de Hospitalización Domiciliaria Servicio de Pediatría Hospital Clínico San Borja Arriarán.

Contacto: fpradoatlagic@gmail.com; Whatsapp +56992363052

Capítulo 17

TRASTORNOS DE LA DEGLUCIÓN. ESTUDIO Y MANEJO

TERESA ALARCÓN ORELLANA

El término “trastornos de la deglución” o “disfagia”, expresa dificultad para formar el bolo alimentario y su transporte, al igual que la saliva, desde la boca hasta el estómago.

La deglución constituye un proceso fisiológico complejo de elevada velocidad que se cumple en el aparato estomatognático, inicio del tracto orogastro intestinal digestivo. Se reconoce como entidad compleja anatómica y funcional en la que participan estructuras nerviosas, óseas, vasculares, musculares que además se replican en ambos lados del eje craneal y médula espinal. Su indemnidad determina simetría desde que se inician los movimientos de captación de los alimentos hasta su procesamiento y transporte hasta el estómago.

Además, cumple con la función de fonación, de importancia para la expresión verbal y comunicación.

Los desórdenes de la deglución son signo y síntoma de un amplio grupo de alteraciones que afectan la integridad anatómica y funcional del aparato estomatognático. Su denominación "disfagia orofaríngea", permite diferenciarla de las "disfagias esofágicas", las que generalmente son consecuencia de anomalías anatómicas congénitas o adquiridas de este órgano y/o alteración de los patrones de su motilidad. Por ello, la clínica de estos dos tipos de disfagia es muy diferente; así como también lo son los necesarios métodos de estudio.

Los trastornos de la deglución en general no se presentan como entidades aisladas. Aparecen y tienden a perpetuarse en niños con discapacidades múltiples y complejas que hacen imprescindible un abordaje y manejo multiprofesional. Por ello son de alto costo económico y desgaste emocional para el paciente y sus familias dado que repercuten trascendentalmente en su calidad de vida.

PREVALENCIA. En nuestro medio la prevalencia de disfagia en población infantil y adolescente no está claramente determinada; aunque se estima en alrededor de 40 a 70% en prematuros y niños portadores de parálisis cerebral (PC) y otras discapacidades neurológicas.

ETIOLOGIA. La lista de causas de disfagia orofaríngea es extensa y heterogénea siendo la más frecuente PC, por definición condición neurológica no progresiva, que se expresa como desorden del movimiento. Sin embargo, como los niños naturalmente crecen y maduran física y psíquicamente, su expresión suele no ser estática.

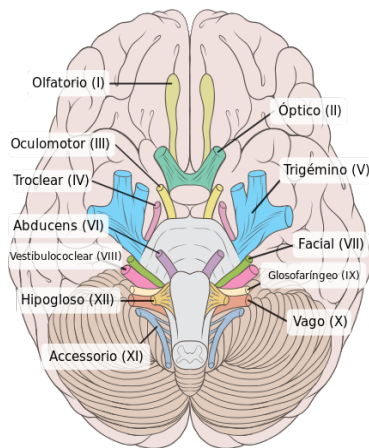
Otras causas son los defectos orofaríngeos congénitos y adquiridos, agudos y crónicos, malformaciones congénitas del macizo facial, traumatismos de cara y cráneo. También las distrofias musculares, miopatía congénita, síndromes hipotónicos, enfermedades metabólicas con afectación neurológica, secuelas neurológicas de meningoencefalitis, encefalopatías, etc.

Muy importante, y en muchas ocasiones no reconocida, es la pérdida de las praxias de alimentación por desuso, necesarias de prevenir, reconocer y tratar oportunamente.

MADURACIÓN DE LA CAPACIDAD DE ALIMENTACIÓN. El término "*Praxia*" alude a los movimientos finos y complejos, que son el origen y patrón funcional de los mecanismos de succión, deglución, respiración, masticación. Están presentes al nacer como reflejos, tanto en niño de término como prematuro. Para que un recién nacido de término o prematuro mantenga y desarrolle adecuadamente los mecanismos de alimentación estas praxias deben ser protegidas, estimuladas, utilizadas y ejercitadas.

La deglución se expresa como degluciones de líquido amniótico en fetos de 12,5 semanas. Entre las 18 y 24 semanas de edad gestacional se reconoce succión-deglución incipiente y entre las semanas 32 a 34 los fetos sanos, si llegan a nacer prematuramente, están aptos para la alimentación oral.

La deglución madura, de acuerdo a Dra. Jerry Logeman, se cumple en 4 fases o etapas, dos voluntarias: pre-oral y oral y dos automáticas (faríngea y esofágica). Su duración total es 10 segundos e interviene el sistema nervioso representado por la corteza cerebral; que participa en deglución automática y voluntaria; el hipotálamo; tronco cerebral (aloja el centro de la deglución) y algunos nervios craneanos, en su expresión motora y sensitiva.



El advenimiento de técnicas imagenológicas dinámicas, como la RNM, ha permitido reconocer múltiples áreas corticales y subcorticales involucradas en los procesos de deglución; evidencia que permite explicar que múltiples lesiones cerebrales puedan expresarse como disfagias y no sólo aquellas que afectan al tronco del encéfalo. El cerebelo, por su parte, participa regulando la deglución, a través del control de la coordinación, secuencia y tiempos de la deglución (velocidad de movimiento). Se piensa que los movimientos propios del habla y la fase oral de la deglución dependen de las regiones laterales del córtex motor primario y las áreas premotoras.

El hipotálamo juega un rol muy importante en la deglución. Mediante estímulo parasimpático aumenta la motilidad del tubo digestivo, en tanto el estímulo simpático la disminuye. La estimulación de la parte anterior aumenta rápidamente la secreción gástrica (X) y el estímulo de la parte posterior lo hace lentamente.

La destrucción del núcleo medial en donde radica el centro de la saciedad determina voracidad insaciable. Las lesiones por fuera de este núcleo (centro del apetito) determinan inapetencia completa. Vg. Síndrome diencefálico de la infancia.

Los pares craneales de mayor relevancia involucrados son:

Trigémino V: Sensitivo y propioceptivo de músculos mandibulares y encías, percibe la posición del bolo dentro de la boca y participa en la masticación por activación de maseteros, temporales, milo-hioideos y digástrico.

Facial VII: sensitivo gustatorio, motor del elevador del hioides y motor de músculos de expresión. Permite el reconocimiento gustativo de los 2/3 anteriores de la lengua.

Glossofaríngeo IX: sensitivo de papilas linguales, motor de músculos estilo-faríngeos en conjunto con el **X par (nervio vago)**, ambos determinantes de la motilidad del paladar

blando, del reflejo faríngeo, la sensación gustativa del 1/3 posterior de la lengua y la sensibilidad de misma.

Hipogloso XII: Motor de músculos intrínsecos de la lengua, sensitivo en papilas linguales. El **XI par** inerva los músculos de deglución automática y C1 y C2: inervan músculos extrínsecos de la lengua.

FASES DEL MECANISMO DE ALIMENTACION, según Logeman.

Fase preoral o preparatoria: voluntaria, participan labios, lengua, mejillas, paladar. El alimento se mezcla con saliva, se bate o mastica para formar el bolo alimenticio. Su duración varía según el tipo, consistencia, sabor, volumen, temperatura y textura del alimento.

Fase oral: de duración menor que un segundo, puede ser o no voluntaria según edad y condición de salud. La lengua impulsa el bolo a la pared posterior de la faringe y se gatilla la deglución.

Fase faríngea: involuntaria o automática. Participan el velo del paladar, músculo constrictor de la faringe, laringe, epiglotis, aritenoides y cricofaríngeo. Se eleva el velo palatino, se cierra la epiglotis, se adelanta la faringe con cierre, elevación y adelantamiento de laringe. Estos movimientos de duración inferior a un segundo determinan en estado de salud la protección de la vía aérea. La faringe, por tanto, participa como estructura, en la función alimentaria y en la respiratoria.

Fase esofágica: El bolo alimentario entra al lumen y el peristaltismo lo propulsa hacia el estómago. Es fase involuntaria. Dura 8 a 20 segundos.

En el diagnóstico de disfagia en niños pequeños e inmaduros es importante tomar en consideración la edad y desarrollo neurológico del paciente dado que el modelo dinámico en ellos ofrece diferencias. Solo hay movimientos de succión y deglución con contracciones rítmicas mandibulares que generan presión de succión facilitadas por adelantamiento de la lengua sobre la encía y labio inferior. Los labios del lactante, evertidos, se adosan a la aréola mamaria con cierre hermético bucal, generando fuerza de vacío. La punta del pezón alcanza el paladar blando, la lengua se adelanta, comprime y exprime la aréola contra el paladar con movimientos ondulatorios consiguiendo que la leche fluya por y desde el pezón a la zona posterior de la boca. Se inicia entonces como un mecanismo reflejo que involucra elementos sensoriales,

neuromusculares y emocionales. Activa los reflejos de búsqueda y prehensión del pecho materno coordinando, con precisión y delicadeza, deglución y respiración.

Estas diferencias observadas entre los niños menores dependen de variaciones del macizo facial y las estructuras proximales de la vía respiratoria alta. En los lactantes, tanto la lengua como el paladar blando y masa aritenoides son más grandes que las cámaras que los albergan. La lengua se apoya contra el paladar y la orofaringe es pequeña. La laringe es más alta y el extremo de la epiglotis sobrepasa el velo del paladar facilitando la alimentación en decúbito lateral. En la medida que los niños crecen la cavidad oral se amplía y la lengua permanece en el piso de la boca, detrás de los dientes, sin apoyarse en el paladar. La faringe se alarga, diferenciándose de la orofaringe del lactante y la laringe se sitúa en un nivel más bajo permitiendo la fonación con una amplia gama de sonidos y, que la deglución y respiración simultáneas se separen. La epiglotis es lisa y ancha y en las cuerdas vocales verdaderas aparece cartílago.

La masticación. Se inicia alrededor del sexto mes de vida y depende de la madurez del sistema nervioso central y del desarrollo senso-perceptivo. La dentición decidua a esa edad, incipiente, la hace más coordinada y eficiente. Entre el 5ª y 6ª mes se incorporan movimientos verticales linguales que amasan los alimentos contra el paladar. Al 7ª mes se agregan movimientos de lateralización. Por último, entre los 12 y 18 meses aparecen movimientos rotatorios mandibulares, (patrón adulto), que permiten bilateralidad en la masticación y los labios permanecen cerrados impidiendo el escape de contenido oral.

El sistema alcanza madurez en la edad preescolar, con 20 piezas dentarias capaces de cortar, morder, triturar y pulverizar con los molares los alimentos. Su indemnidad es trascendental para el desarrollo armonioso y simétrico del macizo facial y con ello el desarrollo de la expresión verbal (articulación).

COORDINACION CON LA RESPIRACION. Simultáneamente al desarrollo de la función alimentaria el aparato estomatognático desarrolla y perfecciona el vínculo con la función respiratoria. Los recién nacidos presentan respiración y succión simultáneas. La coordinación y regulación de la respiración en relación a la ingestión láctea ocurre en las primeras semanas de vida. Durante la succión nutritiva en la primera semana de vida, tanto en niños de término como prematuros, se observa reducción en los minutos de ventilación, frecuencia respiratoria y volúmenes inspirados, que rápidamente se

supera, salvo en el niño con daño neurológico. Los neonatos generalmente, efectúan entre una a tres succiones antes de deglutir ("trenes"). Una apnea leve bien tolerada por los niños de término, suele preceder al proceso. En prematuros puede observarse hipoxia.

Cuando el lactante crece, succiona y deglute en proporción 1:1. Respira luego de una salva o trenes de succiones y degluciones, en secuencias variables de 10 a 30. Suele verificarse una cierta disminución en el tiempo de ventilación, secundariamente a disminución de la frecuencia respiratoria, que se normaliza al término de la succión nutritiva. En la medida que el niño crece disminuye la hipo ventilación y la elevación de la laringe asegura protección de la vía aérea.

Son mecanismos protectores de vía aérea y relación con la respiración la elevación de laringe y cierre de la epiglotis, el cierre de cuerdas vocales, el reflejo de la tos, repetición del movimiento de deglución y apertura del esfínter esofágico superior, oportuna y coordinada.

MADURACION DEL MECANISMO DE ALIMENTACION. En prematuros sanos, la alimentación suele estar dificultada por su inmadurez y desproporción entre el pezón y la boca del niño. La fuerza de succión suele ser comparativamente menor que en el neonato de término: La musculatura facial es más delicada y menos poderosa, de modo que la succión suele ser débil y menos efectiva. Hay cansancio fácil e hipoxia más frecuente por inmadurez de la musculatura respiratoria. A mayor prematurez, menor potencia en succión, ausencia del modelo en salvas con pausas largas y de ritmo con las degluciones.

Los prematuros también suelen exhibir sensibilidad oral alterada con hipersensibilidad y actitud defensiva frente al roce facial, elementos perjudiciales para la alimentación que suele persistir aún a edades mayores.

La lactancia materna juega un rol muy importante en el desarrollo y maduración de las funciones del sistema estomatognático. Produce los estímulos necesarios para el crecimiento máxilo-mandibular y previene la instauración de malos hábitos orales. Constituye un vínculo poderoso del recién nacido con el medio; contribuye al apego y al desarrollo armonioso del binomio madre-hijo. Sin embargo, en los casos en que su aporte no es factible, el biberón se ha demostrado como un sustituto eficiente y seguro.

Los niños muy prematuros y/o enfermos requieren, en muchos casos, alimentación asistida por vías alternativas a la alimentación oral. Es recomendable no olvidar preservar esta praxia mediante succión no nutritiva que, también se ha demostrado, mejora la oxigenación sanguínea y el desarrollo ponderal. Este principio de protección de praxia es válido en lactantes mayores de 6 a 8 meses, severamente enfermos que deben desarrollar destreza en masticación.

MANIFESTACIONES CLINICAS DE DISFAGIA OROFARINGEA. Los signos son: sialorrea, expresión de incapacidad para deglutir la saliva, acumulación de alimento en la boca, regurgitación faríngeo nasal, imposibilidad de iniciar la deglución, dificultad para efectuar la masticación con los molares, masticación con la boca abierta, tos, carraspeo, atoro, episodios de sofocación. El paso de bario a rinofárinx y vía aérea accidental o incidental durante la realización de esofagograma para estudio de reflujo gastro esofágico (RGE) no constituye *per se* un trastorno de la deglución.

DIAGNOSTICO Y MÉTODOS DE ESTUDIO. La historia clínica es la base para el abordaje de la disfagia. En el examen físico el reconocimiento de anomalías físicas y en los reflejos orientan al origen del problema. La encuesta alimentaria permitirá la comprensión de los fenómenos agregados de desnutrición y carencias alimentarias. Es preciso registrar la historia alimentaria y forma como se alimenta el paciente, resultando altamente orientadora la observación de este proceso.

La anamnesis orienta sobre el trastorno origen del fenómeno disfágico. Informa sobre probables eventos causales durante la gestación, nacimiento y período de recién nacido y, también, sobre rasgos genéticos y metabólicos familiares. En niños de más edad informa sobre eventos asfícticos, enfermedades neurológicas y traumatismos del aparato estomatognático y esófago.

En el examen físico es posible encontrar estigmas de enfermedades, origen del trastorno de deglución y su impacto.

El reconocimiento específico y dirigido de la disfagia debe ser efectuado al lado de la cama del paciente por fonoaudiólogo experto. Investiga el estado de las estructuras neuromusculares participantes en el mecanismo de alimentación, su funcionalidad, coordinación con la respiración, eficiencia de los mecanismos de alimentación, presencia de reflejos y respuestas aversivas. Considera, además, otros signos; como variaciones de frecuencia cardíaca, taquicardia o bradicardia, durante la alimentación, tos o atoro durante o después de ella, dificultad para deglutir saliva y secreciones, pérdida de líquido o comida de la boca, respiración o voz húmeda durante o después de la alimentación.

También, aplica escalas de clasificación de gravedad de disfagia tales como la propuesta ASHA 2003 o la Escala funcional de evaluación de deglución, creada en Japón por Dr. Ichiro Fujishima (Seirei Hamamatsu General Hospital), conocido como Score de "Fujishima".

SCORE DE FUJISHIMA

DISFUNCIÓN SEVERA N1- N3

Nivel 1.- No se puede realizar entrenamiento de deglución, no hay presencia de reflejo de deglución, signos clínicos de aspiración. Es peligroso alimentar por vía oral. Sólo es factible la vía enteral.

Nivel 2.- Se puede aplicar entrenamiento indirecto (sin utilizar alimentos), técnicas de estimulación digital más la estimulación del reflejo de deglución. La alimentación debe ser 100% enteral.

Nivel 3.- Se puede realizar entrenamiento directo, aunque sólo puede comer durante entrenamiento. 100% aporte por vía enteral.

DISFUNCIÓN MODERADA N4-N6

Nivel 4.- En la vida diaria se puede administrar comida solo para estimular reconocimiento de sabores o durante el entrenamiento. Cuidadores entrenados pueden administrar pequeñas cantidades de alimento. Permite combinación de vías de alimentación.

Nivel 5.- Alimentación vía oral 1 vez al día, con comida adaptada según tratamiento. Utilización de la vía enteral para agua y las demás comidas.

Nivel 6.- Puede alimentarse por vía oral con 3 comidas preparadas para tratamiento, no puede tomar agua por vía oral

DISFUNCIÓN LEVE N7-N10

Nivel 7.- El paciente reciben 3 comidas por vía oral + agua con espesante vía oral.

Nivel 8.- Puede comer comidas normales, excepto alimentos específicos que le dificultan la deglución, agua normal por vía oral

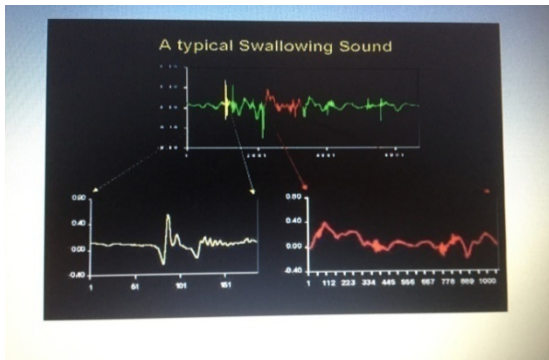
Nivel 9.- Comida y agua normal por vía oral, pero necesita cierta orientación y supervisión

NIVEL 10.- Paciente se alimenta sin dificultad

* Se agrega una A, cuando el paciente requiere ser alimentado por otra persona.

Esta escala considera además la postura del paciente, la consistencia del alimento y la cantidad que maneja en un bocado, el tiempo de alimentación y la necesidad de ayuda en el proceso de alimentación.

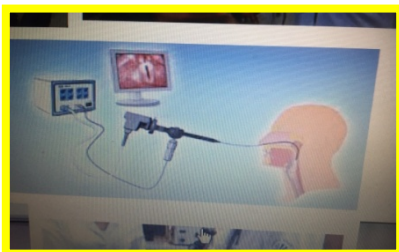
El fonoaudiólogo, en la evaluación del paciente disfágico aplica técnicas clínicas que las documentan, tales como la saturometría de oxígeno durante la alimentación y auscultación cervical deglutoria que consiste en escuchar con un estetoscopio ubicado en la zona laríngea, los sonidos producidos en la etapa faríngea de la deglución. Otras son la oximetría de pulso, la prueba del agua y método de volumen-viscosidad (MECV), la auscultación digital. Estas técnicas investigan la sensibilidad táctil y térmica extra e intraoral y la prueba de deglución consistente para, en condiciones posturales ideales, administrar pequeñas cantidades de alimento con gama de consistencias acordes a la edad y estado del paciente. También contribuyen con su importante visión del paciente en la decisión del uso de vías alternativas de alimentación, sean sondas nasointerales de elevada duración o gastrostomías transitorias o definitivas.



Para corroborar el diagnóstico de disfagia las técnicas diagnósticas útiles son, entre otras: Nasofibroscopia (FEES o FEESST), Videofluoroscopia, Manometría orofaríngea, Manofluorografía, laboratorio de señales de la deglución: Electromiografía, ciclo respiratorio y auscultación cervical

NASOFIBROSCOPIA: Es ventajosa porque el examen se ejecuta junto a la cama del paciente, de fácil ejecución y rápido, repetible, no hay exposición a la radiación del paciente y el operador.

Con mayor aplicabilidad en pacientes que no cooperan, aporta visión tridimensional entregando más detalles anatómicos. Evalúa mejor la presencia de secreciones, detecta mejor la penetración y el estancamiento del material deglutido. Con menores costos de implementación resulta un procedimiento difícil de efectuar en niños con trastorno neuromotor.



NASOFIBROENDOSCOPIA. FEES = Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing. Descrita por Langmore en 1988. Es técnica invasiva. De uso preferentemente en adultos, junto a la cama del paciente. Explora anomalías morfológicas y funcionales.

Utiliza nasofibrovideoendoscopia cuyo extremo distal se ubica a nivel de la úvula, explora visualmente la configuración de la hipofaringe, la simetría de la base lingual, forma de epiglotis, morfología de senos piriformes, aspecto y simetría de laringe en

inspiración y en fonación. Permite valorar degluciones secas y con alimento a volúmenes crecientes (3, 5, 10, 15, 20 ml) y en texturas de flan, néctar, galleta.

Valora también el paso de alimento a la hipofaringe, penetración, aspiración y la capacidad del paciente de liberar residuos.

FEESST: FEES-ST (Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing with Sensory Testing). Aviv 1998. Efectúa valoración sensitiva faringo laríngea mediante pulsos de aire obteniendo respuesta sensitiva motora de los repliegues vocales.

VIDEOFLUOROSCOPIA: Logeman 1983. Es técnica radiológica dinámica, consistente en la obtención de una secuencia de imágenes en perfil lateral y anteroposterior de la ingesta de diferentes volúmenes y viscosidades de un contraste hidrosoluble.

Evalúa la seguridad y eficacia de la deglución, permite poner en evidencia fallos en la formación del bolo alimentario, en la propulsión del mismo con residuos en la vallécula, la insuficiencia del sello palatogloso, residuos hipofaríngeos, lentitud de cierre del vestibulo laríngeo, lentitud de apertura del esfínter esofágico superior. Evalúa los mecanismos de protección de la vía aérea, efectividad del cierre de la epiglotis y del velo del paladar, la detección de aspiración a vía aérea y/o penetración, el reflejo de la tos y su efectividad de barrido. Verifica presencia de residuos alimentarios en la cavidad oral, faringe, vallécula y en senos piriformes.

Permite reconocer asimetrías en la deglución y es una valiosa ayuda en la elección y evaluación de estrategias de alimentación y rehabilitación.

Su metodología incluye exploración con el paciente sentado, al que se administra bolos de diferente consistencia y viscosidad con cuchara o jeringa, a volúmenes crecientes de 1, 2, 5 ml, dependiendo de la edad y la capacidad de alimentación.

La recomendación razonable señala que el aporte de estos bolos sea efectuado por un fonoaudiólogo presente y participante activo durante la videofluoroscopia.



Sin embargo, el método tiene contraindicaciones como presencia de insuficiencia respiratoria aguda, uso de sonda nasogástrica, lesiones mucosas de la boca o de labios, estado de conciencia disminuido y falta de ayuno en pacientes con alto riesgo de aspiración. Sus desventajas son dependientes de la necesidad de equipos que no son portátiles, medio ambiente modificado, exposición a la radiación. Su ejecución es más compleja, requiriendo equipo multidisciplinario. También resulta inaplicable en pacientes inestables o que no cooperan. La visión obtenida del proceso de evaluación de disfagia con escasos detalles anatómicos, estudia sólo el componente motor de la deglución. No ve ni permite medir la fatiga y detecta con dificultad las secreciones.

Si se compara los resultados de la nasofibroendoscopia con videodeglución **es necesario reconocer las bondades de la videofluoroscopia por ser el método más completo y directo para evaluar las disfagias; susceptible de realizar en niños de casi todas las edades siendo reconocida como el gold estándar.** Por demás, utiliza bario hidrosoluble.

En el estudio videofluoroscópico de la eficacia de la fase oral destacan, como evidencias de alteración, apraxia y disminución del control y la propulsión lingual del bolo, las alteraciones del control lingual (imposibilidad de formar bolo) o de su propulsión que producen residuo oral en la vallécula cuando la alteración radica en la base de la lengua, la insuficiencia del sello palatogloso, disfunción muy grave ya que origina la caída del bolo a la hipofaringe antes del disparo del patrón motor deglutorio faríngeo, en tanto la vía aérea permanece abierta, originando aspiración predeglutoria.

En lactantes pequeños la videofluoroscopia se enfoca a la capacidad de succión y la coordinación durante esta, con deglución y respiración. Se estudia el movimiento

de lengua, paladar blando, mandíbulas y epiglotis. El fenómeno de penetración es normal y común. En el niño mayor se estudia la manera como toma el alimento de la cuchara, como forma e impulsa el bolo hacia la parte posterior de la boca, cómo y cuándo inicia la deglución.

Son signos videofluoroscópicos de la fase faríngea: el residuo hipofaríngeo en los senos piriformes que indica contracción faríngea débil, las alteraciones de apertura del esfínter esofágico superior, lentitud o incoordinación del patrón deglutorio faríngeo y, las penetraciones y/o aspiraciones, denominándose "*penetración*" a la entrada de contraste en el vestíbulo laríngeo sin rebasar las cuerdas vocales. En cambio en la aspiración, el contraste atraviesa las cuerdas vocales y pasa a los bronquios.

En términos generales se acepta que hasta 10% de cada bolo alimentario penetre a vía aérea superior. Normalmente, las penetraciones y/o aspiraciones de pequeñas cantidades del bolo son seguidas de una tos de aclaramiento de la vía aérea superior. Se desconoce el grado de penetración laríngea en niños normales y tampoco se sabe qué grado de contaminación de la vía aérea por contenido alimentario es compatible con la salud broncopulmonar.

Frente a la sospecha de aspiración por RGE conviene efectuar exploraciones complementarias como Radiografía de esófago, estómago y duodeno (EED), que informará sobre condición anatómica del esófago y su relación con órganos vecinos, incluyendo el estómago más endoscopia de EED y biopsias escalonadas. De contarse con recursos tecnológicos es deseable una pHmetría computarizada de 24 horas, con dos o tres sensores, manometría esofágica en niños en edad escolar (>8 años) y adolescentes y video nasofibroscopia durante deglución.

TRATAMIENTO. Su objetivo es preservar el mecanismo normal de alimentación y en lo posible, obtener su recuperación total. Debe ser ejercido por equipos multi-profesionales. Su rol es la rehabilitación de pérdidas funcionales neuromusculares del mismo, la prevención y tratamiento de complicaciones respiratorio- nutricionales.

Dentro de los procedimientos terapéuticos utilizados para el manejo en disfagia orofaríngea encontramos: técnicas de manejo postural, posicionamiento y uso de mobiliario adaptado, actividades de estimulación sensorio motora oral, adaptación de

consistencia de los alimentos, estimulación multisensorial orofacial e intraoral, terapia de electroestimulación cervical transcutánea sensorial y motora.

El desarrollo tecnológico alcanzado las últimas décadas del siglo XX y comienzos del XXI ha mejorado notablemente la esperanza de vida de neonatos de término gravemente enfermos, antes inviables, y prematuros extremos con peso <1 kg con múltiples patologías inherentes a su inmadurez. Estos niños son incapaces de respirar y alimentarse adecuadamente. Sus evoluciones tormentosas suelen excluir toda posibilidad de alimentación oral debiendo ser alimentados en esos períodos con formas alternativas; vía parenteral o enteral, lo que impedirá el desarrollo de las **praxias** de succión-deglución.

Surge entonces la necesidad de iniciar rehabilitación apenas las condiciones lo permitan, con terapia de estimulación y de succión no nutritiva. En pacientes con discapacidad que conservan parcialmente sus mecanismos de alimentación se debe indicar técnicas de fortalecimiento de los mecanismos de succión, deglución, masticación para prevención de pérdida de la función alimentaria y preservación de la capacidad de recuperación.

El rol del odontopediatra al evaluar el paciente de mayor edad con disfagia es relevante. Busca reconocer las anomalías anatómicas del área y de las piezas dentarias y prevenir la enfermedad gíngeo-dentaria, también tratar caries preexistentes eliminando así el dolor como agente aversivo de alimentación oral. También podrá instruir sobre los alimentos recomendables para estímulo masticatorio y ejercicios que prevendrán las deformaciones faciales características de pacientes con discapacidad neurológica.

Los niños en los cuales se sospecha y demuestra aspiraciones a vía aérea y severa alteración de los mecanismos de alimentación deben ser excluidos de la alimentación oral.

Todas las decisiones que se tomen al respecto deben efectuarse considerando la existencia de cuidadores idóneos, los principios bioéticos que rigen el quehacer médico y terapéutico, el respeto a la autonomía del paciente y los valores morales y creencias de la familia.

EVOLUCION Y PRONÓSTICO. La primera depende de la severidad del trastorno, presencia de comorbilidades, tiempo de evolución y vía de alimentación.

En su evolución los pacientes portadores de disfagia presentan complicaciones, con implicancias significativas en el crecimiento y nutrición, salud respiratoria, función gastrointestinal, interacción padres-hijos y vida familiar. Estas complicaciones son:

- En primer lugar, la desnutrición, con déficit pondero estatural, de masa muscular y masa grasa. Se explica por ineficiencia del mecanismo de alimentación con menor ingestión de nutrientes o por mayor gasto calórico en pacientes con secuelas neurológicas, especialmente tetraplejia espástica y distonías, o por fenómenos convulsivos crónicos. La desnutrición suele ser impactante en algunos niños que presentan severas deficiencias de su actividad motora en comparación con sanos.

En general, las mediciones de crecimiento ponderoestatural en niños con discapacidad motora difieren extraordinariamente de los de población normal. Por tratarse de un universo con características diferentes se hace imprescindible la aplicación de tablas de crecimiento especiales.

- Las complicaciones de esfera respiratoria se manifiestan como enfermedad respiratoria crónica por aspiración evidente o silenciosa en pacientes que presentan apnea o bradicardia durante el proceso de alimentación, tos crónica, neumonías recurrentes, abscesos pulmonares, atelectasias, bronquiectasias. Otras anomalías en tracto digestivo, por disfunción grave del sistema nervioso autónomo son alteraciones motoras esofágicas, reflujo gastroesofágico, enfermedad por reflujo, gastroparesia, síndrome de dumping, dismotilidad intestinal, constipación crónica. Las más importantes son las alteraciones motoras de esófago, áreas gastroduodenal y colónica. Su expresión clínica es el vómito crónico -con o sin RGE-, retardo del vaciamiento gástrico, constipación habitual.

Se ha demostrado prevalencia de RGE de 70 a 90% de niños con PC, demostrada por endoscopia y registro de pH esofágico computarizado. Numerosas comunicaciones han reportado, después de cirugía anti reflujo en niños con PC, morbilidad de 12-40%. Morbilidad post operatoria en 25% de los casos, reintervenciones y mortalidad en 15%. Sin duda, en el elevado porcentaje de complicaciones participan deficiente

trofismo muscular, neumonía aspirativa, posición supina predominante, convulsiones, espasticidad, aerofagia, meteorismo, retraso en el vaciamiento gástrico, escoliosis.

Considerando el elevado porcentaje de complicaciones de la operación anti-reflujo, la significativa comorbilidad en PC, esperanza de vida incierta, tendencia a la mejoría del reflujo del lactante con la edad, efecto de la rehabilitación y duración limitada de la funduplicatura, se prefiere el tratamiento médico asociado a alimentación yeyunal o transpilórica. Tubos de alimentación gastroyeyunales instalados guiados por rayos X, son una alternativa razonable a la gastrostomía (GT) con funduplicatura (FP) en niños con daño neurológico.

Si la condición basal del paciente lo permite, se reconoce precoz y oportunamente el trastorno de deglución, se puede rehabilitar en centros multiprofesionales.

Con un cuidador directo bien informado y red de apoyo familiar adecuada, se logrará rehabilitar la función oral aún cuando la recuperación sea parcial y bajo protección con vía alternativa de alimentación permitiendo la integración familiar y social.

Pacientes con alteraciones severas requieren, además, técnicas de tipo postural, maniobras activas e intervención mediante terapia sensoriomotora, efectiva en promover la función motora oral, aunque no siempre del todo este accionar conduzca a la mejoría de la eficiencia de la alimentación y del estado nutricional.

En pacientes con disfagia severa, al no ser posible la alimentación oral se recomienda mantenerlos vinculados con aromas y sabores, humedeciendo lengua y labios con sustancias nutritivas. Así, se protege al paciente de la exclusión del agrado de comer y fortalece su contacto y relación con su medio ambiente familiar.

El rol del odontopediatra en niños con disfagia es de gran importancia, en especial porque previene deformaciones, enfermedad gingivo-dentaria y caries eliminando así el dolor dentario como agente de rechazo de la alimentación oral.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- American Gastroenterological Association. American Gastroenterological Association Medical Position Statement on Management of Oropharyngeal Dysphagia. *Gastroenterology* 1999; 116: 452-454
- 2.- Arvedson JC, Brodsky L. Pediatric swallowing and feeding. Assessment and management. Thomson- Delmar Learning Second Edition. 2002
- 3.- Costas M, Santos S, Godoy c, Martell M. Patrones de succión en el recién nacido de término y pretérmino. *Rev Chil Pediatr* 2006; 77(2):198-212
- 4.- Gewold I, Vice F., Schweitzer E., Taciak V., Bosma J. Development patterns of rhythmic suck and swallow in preterm infants. *Development Medicine and Child Neurology* 2001; 43:22-27
- 5.- Logeman J. Evaluation and Treatment of Swallowing Disorders. Second Edition. 1998. Pro-Ed An International Publisher
- 6.- Marchand, V., Motil, KJ. And the NASPGHAN Committee on Nutrition. Nutritional support for neurologically impaired children: a clinical report of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. 2006. 43: 123-135
- 7.- Mizuno K, Ueda A. The maturation and coordination of sucking, swallowing and respiration in preterm infants. *The Journal of Pediatrics*, 2003; 1: 36-40

Capítulo 18

SÍNDROME DE INTESTINO CORTO

Rossana Faúndez Herrera

Pocas entidades en pediatría, especialmente en gastroenterología, nutrición y cirugía pediátrica, representan un desafío de manejo tan significativo, como un niño con síndrome de intestino corto (SIC). El SIC incluye un grupo de patologías cuya característica común es la mal absorción intestinal secundaria a disminución de la superficie de absorción intestinal efectiva, por resección o pérdida funcional de segmentos de intestino delgado (ID).

Un niño con hasta 40 cm de ID y válvula ileocecal (VIC) tiene buena oportunidad de sobrevivir, en tanto que ésta disminuye si hay <25 cm de ID y la VIC no está preservada, donde las posibilidades de supervivencia son casi nulas.

El SIC forma parte de un concepto más amplio denominado insuficiencia intestinal (II) o falla intestinal (FI), definido como reducción de la masa intestinal funcional por debajo del mínimo necesario para asegurar las necesidades fisiológicas de absorción de fluidos y nutrientes, precisando nutrición parenteral (NP) para ello. Además del SIC son causas de II o FI los trastornos de la motilidad y de la mucosa intestinal. Hay tres grandes grupos de pacientes con insuficiencia intestinal:

1.- Reducción anatómica / Intestino corto

Periodo neonatal: enterocolitis necrotizante (NEC), gastrosquisis, atresia intestinal, vólvulo, enfermedad de Hirschsprung extensa.

Periodo postnatal: vólvulo, invaginación intestinal, enfermedad inflamatoria intestinal, trauma, trombosis mesentérica

2.- Trastornos de motilidad intestinal:

Pseudo-obstrucción intestinal crónica, miopatía intestinal, enfermedad de Hirschsprung, síndrome de micro vejiga – micro colon - hipo peristalsis

3.- Enfermedades congénitas del epitelio intestinal:

Enfermedad por inclusión micro vellositaria, displasia intestinal primaria o enteropatía "en penachos o mechones" (Tufting), inmunodeficiencias severas, enteropatía autoinmune o Síndrome IPEX (enteropatía severa y poli endocrinopatía, ligada a cromosoma X).

Pero la causa principal de SIC es la resección quirúrgica, habitualmente asociada a NEC, mayormente en prematuros. SIC es más frecuente en pacientes <37 semanas de gestación, sobre todo <32 semanas. También secundaria a: atresias intestinales de diferentes tipos, incluyendo síndrome de Apple Peel, vólvulo de intestino medio y gastrosquisis.

En Chile de 1989, las atresias intestinales y la NEC tenían una incidencia similar, mientras que en la actualidad la NEC ha disminuido, de modo que la situación es similar a la de los países europeos, donde la atresia es la causa más frecuente.

La sobrevida actual tras resección intestinal extensa en periodo neonatal en países desarrollados fluctúa entre 80-95%, dado el progreso de cuidados intensivos y las técnicas de NP domiciliaria.

En la clínica y pronóstico de SIC tiene relevancia una serie de factores como: causa y enfermedad subyacente, edad de debut, longitud, calidad y motilidad del remanente intestinal, segmento preservado, presencia de enterostomía, de VIC y de colon.

El porcentaje remanente de la longitud normal de intestino para la edad gestacional (EG) es un parámetro predictivo de FI más fiable, la adaptación intestinal plena difícilmente se logra con intestino remanente menos de 10-15%. La resección es peor tolerada si afecta al íleon. Pacientes con VIC conservada necesitan <15 cm de intestino, pero, si ésta se reseca, son necesarios 40 cm de remanente para la adaptación. La presencia de colon es un determinante crítico para la independencia del soporte intravenoso ya que puede aumentar hasta 5 veces la capacidad de absorción, ayudando a conservar fluidos y electrolitos.

La medición de Citrulina en plasma, aminoácido no esencial producido casi en la totalidad por el enterocito, puede utilizarse como índice de trofismo en rehabilitación intestinal, aunque no reemplaza la evaluación nutricional y la velocidad de crecimiento del niño.

En el SIC la mayoría de las muertes se relacionan a falla hepática o sepsis y ocurren más frecuentemente dentro de un año post resección.

Longitud estimada del intestino delgado según edad, en condición normal	
Edad	Longitud intestino delgado / colon
RN pretérmino (19-27 semanas)	142 / 22 cm
RN pretérmino (28-35 semanas)	180 / 44 cm
RN a término	240 cm / 50 cm
1 año	380 cm / 60-75 cm

Clasificación de SIC en función de longitud de intestino remanente	
Resección corta	>100 - 150 cm
Resección amplia	38 - 100 cm
Resección masiva	<38 cm
SIC muy corto	15 - 38 cm
SIC ultracorto	<15 cm

Función y absorción en los distintos segmentos del tubo digestivo	
Segmento	Función y absorción
Estómago	H Cl, pepsina
Duodeno	Fierro, Calcio, Magnesio, Nutrientes, Vitamina C
Yeyuno	Nutrientes, Grasa, Aminoácidos
Íleon	Zinc, Fósforo, Acido Biliar, Sales conjugadas, vitamina B12, Factor Intrínseco, vitaminas A, D, E, K, Colesterol
Colon	Agua, Sodio, Oxalato

Adaptación intestinal. Posterior a la resección, el intestino remanente sufre un proceso de adaptación para suplir las funciones del segmento resecado y restablecer la absorción de macronutrientes, minerales y agua. Se inicia a las 24-48 horas, ocurre sobre todo los primeros 2-3 meses y puede prolongarse hasta más allá de los 3 años en los niños. Se ha visto que hay una adaptación morfológica y funcional (aumento del número de células por vellosidad). Para una adaptación exitosa es primordial que el apoyo nutricional sea adecuado (parenteral y enteral), de lo contrario se produce atrofia de la mucosa y fracaso del tratamiento. La nutrición enteral (NE) tiene un rol clave en el proceso adaptativo, estimulando el trofismo intestinal por diversos mecanismos.

Rehabilitación intestinal, se denomina al proceso terapéutico que acompaña la adaptación intestinal y cuyo objetivo final será lograr la independencia de NPT.

Tratamiento de SIC. Debe ser individualizado en función del estado del paciente, idealmente en centros con experiencia en el tratamiento de la II y con un equipo interdisciplinario que incluya cirujanos, nutriólogos, gastroenterólogos, fonoaudiólogos expertos en trastornos de deglución, asistentes sociales, enfermeros y psicólogos. La derivación precoz a estos centros cambia el pronóstico. La alimentación enteral debe ser introducida tan pronto sea posible, ya sea oral y, principalmente, enteral vía sonda o gastrostomía. Idealmente con fórmulas semielementales. Se debe considerar y manejar el sobre crecimiento intestinal secundario a las alteraciones anatómicas, de motilidad y secreción de ácido gástrico.

Fase 1 o periodo agudo, dura 1-2 semanas, caracterizado por pérdida de líquidos y electrolitos; su principal riesgo es la deshidratación. El objetivo es la estabilidad hidroelectrolítica minimizando las pérdidas de líquidos, electrolitos y nutrientes. Requiere soporte nutricional parenteral acompañado de reposición hidroelectrolítica adecuada a las pérdidas, sobre todo en las resecciones ileales extensas, yeyunostomías y en ausencia de colon. Inicialmente, con controles diarios de electrolitos, glicemia y calcio, hasta que se estabilicen y, posteriormente, más distantes. En esta etapa hay que inhibir la hipersecreción gástrica, con Ranitidina 10-15 mg/k/día en infusión continua o en NP, o con inhibidores de bomba de protones 1-2 mg/k/día cada 24 horas endovenoso. En caso de enterostomía proximal se requiere aporte adicional de agua,

sodio y zinc (zinc = 1,7 mg/100 c.c. de contenido de la ostomía). Muy relevante medir las pérdidas por ostomías, en caso de existir, las cuales deben ser calculadas tomando en consideración el alto contenido en sodio (hasta 140 mEq/L). La NP se debe administrar siempre en bomba de infusión y ciclarla en cuanto sea posible. Composición adecuada de nutrientes, con relación calorías nitrogenadas y no nitrogenadas entre 1:150 y 1:200. Aporte de aminoácidos en una proporción adecuada respecto a calorías no nitrogenadas y de estas últimas el 30 a 40% lípidos y 70 a 60% H de Carbono. La velocidad de infusión de glucosa no debe superar la capacidad de oxidación del paciente para evitar la esteatosis hepática alcanzando en RN y lactante hasta 14 mg/kg/min. Las soluciones lipídicas que contienen ácidos grasos omega 3 han demostrado reducir la incidencia de hepatopatía relacionada con la NP.

Fase 2 o periodo de adaptación. En este se requieren aportes parenterales y enterales, iniciando la alimentación oral. Duración variable, 1 a 2 años. Principales objetivos son: (a) conseguir un adecuado estado nutricional para un completo crecimiento y desarrollo, considerando evaluación antropométrica y bioquímica que incluya niveles de vitaminas y oligoelementos, (b) prevenir y tratar las complicaciones derivadas de la patología de base, del SIC y de las medidas terapéuticas, (c) facilitar el proceso de adaptación intestinal, (d) educación del paciente y sus padres en el cuidado de catéteres centrales y ostomías en pro de mejorar la calidad de vida.

Se espera estabilización de las pérdidas digestivas (a <50 cc/kg) y, por lo tanto, inicio de la alimentación enteral asociado en lo posible al ciclado de la NP. La nutrición enteral (NE) estimula la hiperplasia de la mucosa. La alimentación oral tiene una serie de ventajas especialmente en recién nacidos: a) es más fisiológica para estimular la vesícula biliar y secreciones gastrointestinales; b) reduce el compromiso hepático asociado a NP, sumado al uso de ácido ursodesoxicólico en dosis de 20 a 30 mg por Kilo; y c) la leche materna tiene factor de crecimiento. La tolerancia intestinal puede ser evaluada por el volumen de deposiciones, su consistencia, la presencia de sustancias reductoras y pH de deposiciones (< 5). El volumen enteral inicial puede ser 50-80 mL/día dividido en 6- 8 tomas, aumentadas progresivamente. La NE continua permite aumentar más rápido la ingesta ya sea por sonda o gastrostomía. La elección de nutrientes ideal es el uso de fórmulas elementales o semielementales, con hidrolizados de proteínas,

oligosacáridos sin lactosa y mezcla de triglicéridos de cadena larga (TCL) y media (TCM). Se parte con el 50% de la concentración habitual, se avanza a tres cuartos y, finalmente, 100% de su concentración. Se inicia con volumen de 10 mL/Kg/día y se avanza de 10 mL/Kg/día, según el volumen de deposiciones lo permita. Se puede llegar a 170-200 mL/Kg/día y paralelamente se disminuye la NP. Cuando hay exceso de TCL en el lumen, estos pueden ser hidroxilados por las bacterias y alterar la absorción de agua y electrolitos agravando la mal absorción. En esta situación sería de utilidad el uso de colestiramina (200-250 mg/Kg/día). Durante este período también es frecuente el sobre crecimiento bacteriano intestinal (SBI), causando mal absorción, translocación bacteriana que exacerba la hepato-toxicidad asociada a NP. El SBI se puede tratar con metronidazol (30 mg/kg/día enteral) u otro antibiótico (cotrimoxazol, rifaximina). Si persiste intolerancia intestinal, descartar algún tipo de alteración en el intestino (asa ciega, estenosis, etc.). Si existe actividad motora intestinal disminuida, puede ser efectivo utilizar macrólidos (eritromicina, azitromicina) o cisaprida (esta última previa evaluación ECG). Tan pronto como el estado metabólico y nutricional del niño lo permita, iniciar el ciclado de la NP. El objetivo es inducir una regulación más fisiológica de la insulina y glucagón y así prevenir el hiperinsulinismo, responsable de la acumulación de grasa en hígado y tejido adiposo. Esto se obtiene disminuyendo el tiempo de perfusión, suspendiendo la NP por 1 hora o más paulatinamente.

Fase 3 de mantención, se alcanza la adaptación máxima. Se inicia cuando la NP es discontinuada, es decir las calorías necesarias son entregadas por vía oral o enteral. Con dos a tres NP a la semana, es altamente probable una evolución favorable. En caso de discontinuarse se evalúa velocidad de crecimiento; si la velocidad de crecimiento es adecuada después de 3 meses sin NP, el catéter es removido. Es importante que la dieta que reciba el niño sea lo más libre de oxalatos (espinacas, perejil, té, chocolate). La vitamina B12 debe administrarse en las resecciones de íleon cada 6 meses o 1 vez por año.

Otros medicamentos o intervenciones médicas:

a) Uso de emulsiones lipídicas en base a aceite de pescado. La falla hepática asociada a NP (FHANP) es una de las principales y más devastadoras complicaciones de los pacientes con NP prolongada, y su principal manifestación es la colestasia. La patogenia

es multifactorial, pero implica tanto a la cantidad como al tipo de lípidos de uso parenteral. Las emulsiones lipídicas habitualmente usadas, en base a aceite de soya, contienen ácidos grasos Omega 6, con acción proinflamatoria que, unidos a fitoesteroles, pueden contribuir a la hepato-toxicidad. En cambio, las fórmulas lipídicas en base a aceite de pescado son ricas en ácidos grasos Omega 3, con acción antiinflamatoria y protectora del hígado. Actualmente existen en el mercado formulaciones lipídicas que contienen 100% aceite de pescado (como Omegaven®) y otras con una mezcla de éste y aceites de soya, coco y oliva (como SMOF®). Hay evidencias que estas emulsiones lipídicas en base a aceite de pescado podrían prevenir y revertir la FHANP.

b) **Uso de enzimas pancreáticas.** Con frecuencia en el SIC existe déficit de enzimas pancreáticas por ausencia de secreción de enterocinasa por el enterocito (duodeno), y por la hipergastrinemia secundaria, la cual no permite - ante un pH ácido- la activación de dichas enzimas, además de la disminución de sales biliares en casos de resección ileal, con disminución de la circulación enterohepática y la des conjugación de las sales biliares por proliferación bacteriana, condicionando esteatorrea. Por lo cual, éstas deben ser suplementadas vía oral (pancreolipasa) cuya dosis dependerá del grado de mal absorción, entre 1.000 a 10.000 UI/Kg/día sin sobrepasar ésta última, ya que su uso se ha asociado a estenosis colónica.

c) **Otros agentes coleréticos.** Ácido ursodesoxicólico (URSO): 10-30mg/Kg/d. En SIC disminuye el "pool" de sales biliares, generalmente en pacientes que requieren NPT por tiempo prolongado, con colestasia o incluso daño hepático irreversible secundario.

d) **Fenobarbital.** Indicado en hepatopatía y/o colestasia secundaria a uso de NPT. Se ha comprobado su utilidad en pacientes con síndrome colestásico a dosis de 3-5 mg/Kg/d, ya que favorece la movilización del árbol biliar, relaja el esfínter de Oddi y así la excreción de bilirrubinas y la eliminación de éstas también por orina.

e) **Vitaminas hidrosolubles.** Consecuencia de la poca superficie de absorción, existe déficit de vitaminas y minerales, incluso mal absorción de vitamina B12, la cual se absorbe en íleon terminal junto con el factor intrínseco.

f) **Vitaminas liposolubles.** En niños con SIC, especialmente cuando el íleon fue resecado, hay déficit de vitaminas liposolubles, por lo cual deben ser suplementadas las vitaminas A, E, D y K

g) **Teduglutide.** Análogo del péptido-2 similar al glucagón, capaz de restaurar la integridad funcional y estructural del intestino, promoviendo la reparación de la mucosa intestinal y disminuyendo el vaciamiento y secreción gástrica, así como incrementando la absorción de líquidos y nutrientes. Ha demostrado que reduce el soporte nutricional parenteral en pacientes con SIC.

h) **Lock terapia con Etanol.** En niños con II, el uso de catéter venoso central (CVC) es indispensable, pero las complicaciones derivadas de su uso, siendo la principal la infección asociada a CVC, contribuyen significativamente a la morbilidad. Las tasas de infecciones relacionadas con CVC en niños con II van desde 8 hasta 14 infecciones por cada 1.000 días de catéter. Es de vital importancia un buen manejo de enfermería en la prevención de dichas infecciones, y recordar que muchas de ellas pueden ser tratadas sin necesidad de retirar el dispositivo. El etanol tiene una acción bactericida y fungicida, y su uso como lock terapia en concentración 70% es una estrategia eficaz para la prevención de estas infecciones. Existen diferentes esquemas de uso, que van desde la instilación por entre 2 a 4 horas al día, ya sea diariamente o entre 1 a 3 veces a la semana, todos con resultados similares. Con esta terapia, las infecciones asociadas a CVC pueden disminuir entre 0,9 y 2,8 infecciones por cada 1.000 días de catéter, por lo que su uso está fuertemente recomendado.

Resumen de indicaciones en las diferentes etapas del SIC
Primer período: aumento de pérdidas de electrolitos y agua 1. Nutrición parenteral central optima: aporte agua, Na, K, Zinc y nutrientes. Lactante 3,5 g/kg a 4 g/kg de proteínas y lípidos, 18-20 g/kg de glucosa. 2. Nutrición enteral mínima
Segundo período: enteral y ciclado de parenteral 1. Enteral: fórmula elemental ideal <310 mOsm, péptidos, oligosacáridos, MCT oil (SNG, gastrostomía) 2. Alimentación oral mínima (promover motilidad vesícula, evita anorexia); leche materna (factor de crecimiento) 3. Nutrición parenteral complementaria
Tercer período: suspensión de parenteral 1. Después de 3 meses de crecimiento normal en peso y talla: remoción del catéter central 2. Manejo de anorexia 3. Vigilancia del crecimiento, si falla pensar en sobrecrecimiento bacteriano 4. Vigilancia hiperoxaluria 5. Suplementación de Vit B12 (1000 ug cada 6 meses)

Tratamiento quirúrgico: Las opciones de cirugía incluyen la conservación del intestino, elongación de este y trasplante intestinal.

- a) **Conservación de ID.** La primera cirugía debe tener como objetivo limitar lo más posible la pérdida de segmento intestinal. En casos donde la viabilidad del intestino está en duda, se puede realizar una segunda cirugía en 24 horas. Con este abordaje quirúrgico, el intestino aparentemente viable es manejado conservadoramente y es revalorado en un segundo tiempo quirúrgico, donde sólo la(s) porción(es) francamente necróticas son resecadas.
- b) **Cirugía de elongación de ID.** Elongación intestinal longitudinal, data de 1980, bajo el concepto de que el segmento dilatado está rodeado de 2 hojas de mesenterio y, separándolas, cortando y realizando una anastomosis, se puede elongar y ajustar la

porción dilatada del intestino. El 2003, surgió la enteroplastia transversa en serie (STEP). La cirugía STEP se asocia a mejoría en la absorción de nutrientes y aumento en el área de superficie de absorción, evidenciado con niveles de citrulina elevados.

- c) **El trasplante intestinal (TI).** Está indicado en pacientes con falla intestinal y hepatopatía secundaria irreversible. Las principales indicaciones de TI son las derivadas del uso permanente de NP, así como del CVC: trombosis venosas, episodios de infección grave, admisiones frecuentes por deshidratación o desequilibrios hidroelectrolíticos y la insuficiencia hepática asociada a NP. Las complicaciones asociadas son: infección, rechazo crónico del injerto y enfermedad linfoproliferativa postrasplante. El trasplante en bloque hígado-intestino, se considera como última opción en pacientes con SIC.

Complicaciones. Son más frecuentes las nutricionales, metabólicas e infecciosas.

Complicaciones ligadas al SIC y falla intestinal
Relacionadas al uso de catéter central: infecciones, trombosis, embolismo Enfermedad ósea metabólica - Déficit nutricional - Enfermedad péptica - Litiasis renal - Sobrecrecimiento bacteriano - Hipergastrinemia Alteraciones hepáticas: esteatosis - colestasis - cálculos biliares - cirrosis Sepsis

Disfunción hepática relacionada a falla intestinal	
Factores favorecedores	Medidas preventivas
Prematuridad Ausencia estímulo enteral NP: prolongada- continua - exceso de glucosa y/o lípidos - déficit de nutrientes (taurina, carnitina, colina, ácidos grasos esenciales) Infección o inflamación crónica: sepsis - sobrecrecimiento bacteriano	Nutrición enteral precoz NP: ciclada - sin exceso de energía - con equilibrio energético de macronutrientes - con soluciones lipídicas en base a aceite de pescado omega 3 - con aporte de micronutrientes individualizada Prevención de infecciones Prevención de sobre crecimiento

Riesgo de desnutrición crónica en pacientes con SIC: prematurez, bajo peso, cardiopatía, neumopatía, mal absorción, intolerancia vía oral/enteral, infecciones recurrentes, condiciones que aumentan los requerimientos calóricos totales.

Otra complicación es la *hepatopatía secundaria a falla intestinal y por NPT*.

La toxicidad por NPT es un factor importante, con colestasis a partir de 10 a 14 días después del inicio de la NPT, asociado a la cantidad y tipo de lípidos. La medición seriada de función hepática semanal es necesaria en pacientes con SIC y NPT. Puede existir a nivel histopatológico daño en el hígado (fibrosis/cirrosis) en grado leve a moderado, el cual puede ser reversible.

Complicación muy frecuente y riesgosa en pacientes con SIC, que puede ser determinante para suspender el aporte calórico-proteico por NPT son *las infecciones relacionadas con el catéter*. Que complica el curso de la adaptación intestinal, aumenta los requerimientos energéticos y eleva el riesgo de mortalidad. Al respecto son elementos clave: sitio de inserción de catéter, tipo y tamaño, una adecuada técnica de asepsia/antisepsia. Una medida terapéutica novedosa y eficaz para la prevención de infecciones asociadas a catéter es el *Lock* de etanol, que penetra el biofilm bacteriano que se forma en el catéter.

BIBLIOGRAFÍA

1. Venick Robert S. Short bowel syndrome. In: Wyllie R, Hyams JS, Kay M, eds. *Pediatric Gastrointestinal and Liver Disease*. 6th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2021: chap 35: 365-75
2. Guardia Sylvia. Manejo nutricional del síndrome de intestino corto. Manual Chileno de Gastroenterología Infantil de Alarcón T. SOCHIPE, primera edición, 2015, paginas 155-161
3. Espin Jaime B, Rodríguez Herrera A. Síndrome de intestino corto. Atlas de Gastroenterología Pediátrica de Polanco I. SEGHNP, 2014, paginas 105-117
4. Alberti G y cols. Actualización en el manejo de pacientes con Insuficiencia Intestinal. Rev. Chil Pediatr 2014; 85 (2): 148-156
5. D'Antiga L, Goulet O. Intestinal failure in children: the European view. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2013;56: 118-26.
6. Peterson J, Kerner J: New Advances in the Management of Children with Intestinal Failure. J Parenter Enteral Nutr 2012; 36: 36S-42S.
7. D. Valdovinos y cols. Síndrome de intestino corto en niños: actualidades en su diagnóstico y manejo. Revista de Gastroenterología de México. Vol. 77. Núm. 3. Julio - septiembre 2012 páginas 103-156
8. Goulet O, Antebi H, Wolf C, et al. J Parenteral Enteral Nutri 2010; 34: 485 - 95.
9. Goulet O. Intestinal failure in childhood. S Afr J Clin Nutr 2010; 23 (1) Supplement: S03 – S07 S A
10. Goulet O, Fausaro F, Lacaille F. Permanent Intestinal Failure. Indian Pediatrics 2008; September 45: 753-763.155

Capítulo 19

ENFERMEDAD CELÍACA

Renzo Tassara Oliveri

Es una enfermedad sistémica, mediada por una respuesta inmunológica de grado y presentación muy variable de un individuo a otro, con compromiso multi-orgánico también variable, pero con predominio de este daño en la mucosa del intestino delgado, alterando la absorción de nutrientes, además de desencadenar respuestas inmunológicas con diversas manifestaciones. La enfermedad es gatillada por la ingestión de proteínas de cereales (gluten), que actúan de manera tóxica en pacientes con predisposición genética, pero donde además intervendrían factores ambientales diversos, reaccionando el sistema inmune de forma anómala frente a la presencia de los antígenos del gluten, generando daño inmunológico en la mucosa intestinal y eventualmente en otros tejidos y sistemas.

Historia: Los primeros antecedentes datan de hace ya más de 2.000 años, de las descripciones de Areteo de Capadocia, actual Turquía Central, que vivió y trabajó en la Roma de los tiempos de Nerón. Reconoció y describió las características generales del cuadro e incluso efectuó recomendaciones de modificaciones en la dieta para su manejo. Durante las centurias siguientes se acumuló evidencia de la existencia de este cuadro, relacionando su etiología con diversos alimentos y/o carencias nutricionales, con intentos de diversas dietas de exclusión de variados alimentos o de aportes adicionales de otros para su tratamiento. En algunas dietas, ya se recomendaba la exclusión de las harinas. En el tiempo, también se fue fortaleciendo la relación de los síntomas intestinales con la presencia de otras manifestaciones extra-digestivas que acompañaban en forma frecuente a las manifestaciones del tubo digestivo. Durante el siglo XX se fue estableciendo y definiendo el concepto de Celiaquía o Enfermedad Celíaca (EC). Recién hacia 1950 se logró demostrar la relación directa con el gluten presente en el trigo y en otros cereales. Durante los últimos 30 años, gracias a los avances en las diversas áreas de la medicina, se ha logrado una progresiva mejor comprensión de esta patología, con avances importantes en los últimos años.

Importancia actual: El desarrollo de técnicas de diagnóstico, especialmente serológicas, genéticas e histológicas, han permitido significativos avances en la comprensión de esta condición patológica. Así, se ha podido tener una mejor dimensión de la frecuencia y real impacto en la población no solo pediátrica, sino que de todas las edades, quedando aun muchos enigmas por resolver.

Su sospecha clínica temprana y comprobación diagnóstica es de gran importancia ya que por la heterogeneidad de formas de presentación, muchos casos son diagnosticados en forma tardía, con consecuencias variables para la salud del afectado, desde diversas alteraciones que influyen en su calidad de vida presente y futura, así como en la aparición de complicaciones con secuelas permanentes y/o de riesgo vital.

En la actualidad, la EC se ha asociado con una gran gama de patologías, en las que debe ser siempre sospechada e investigada ya sea como causa predisponente a ellas, o condiciones en las que la EC tiene mayor frecuencia de presentación. Se destacan: Síndrome de Down y Diabetes Mellitus tipo I, donde se presenta con mayor frecuencia. También asociada a otros cuadros, como predisponente o consecuencia de la alteración inmunológica, o una condición genética especial, o favorecidas por la malabsorción de nutrientes por el daño intestinal. Se ha destacado por diferentes autores: tiroiditis e hipotiroidismo, hepatitis autoinmune, abortos a repetición y/o infertilidad, linfoma intestinal, dermatitis herpetiforme, diarrea crónica y síndrome de malabsorción, desnutrición, síndrome anémico ferropénico y/o de causa no precisada, retardo del desarrollo pondoestatural, retardo puberal, talla baja, alteraciones neurológicas centrales y periféricas, alteraciones de la esfera psiquiátrica, defectos del esmalte dentario, osteopenia y osteoporosis, síndrome de Sjögren, entre otras.

Condiciones erróneamente interpretadas como EC: Se han descrito dos condiciones que confunden y que no corresponden a EC.

I.- Alergia al Trigo: Se produce por una respuesta inmunológica por anticuerpos de clase Ig E, en contra de diversas proteínas del trigo (no necesariamente al gluten). Es una respuesta habitualmente rápida, de tipo alérgico, de intensidad variable, pero que puede ser muy severa. Puede aparecer a cualquier edad y mantenerse de por vida, o desaparecer con el tiempo al mantener la exclusión del trigo en la dieta por tiempos variables. Las manifestaciones son las propias de las reacciones anafilácticas: rash

urticarial y edema de piel y mucosas; reacciones respiratorias como tos, edema laríngeo, obstrucción bronquial, dolor abdominal, náuseas, vómitos y diarrea, o sangrado digestivo. El diagnóstico se hace por la historia y la demostración de Ig E específicas contra fracciones del trigo. Además, con la negatividad de los marcadores de EC y de la biopsia. Frente al eventual desafío inmunológico al aportar trigo, reaparece la reacción alérgica. De intentarse esto último, debe ser con todas las precauciones pertinentes para el manejo de la reacción de anafilaxia. El tratamiento es la exclusión total del trigo de la dieta, ya que cantidades mínimas, pueden desencadenar una reacción severa.

II.- Intolerancia o sensibilidad no celiaca al gluten: Si bien comparte algunas de las manifestaciones de la EC, especialmente las digestivas (flatulencia, meteorismo, dolor abdominal, náuseas y diarrea, entre otras), también se pueden presentar otras de carácter general e inespecífico (cefalea, malestar general, mareos, hormigueos y mialgias entre otros). Su etiología a diferencia de la EC, no sería inmunológica. Los anticuerpos solicitados en el estudio de la EC, resultan negativos, así como la biopsia tampoco es sugerente. La dieta de exclusión de gluten, con mejoría de la sintomatología y la reaparición de los síntomas frente a la reincorporación del gluten, confirman el diagnóstico. Pero, aquí la dieta no requiere la estrictez de la EC, ya que la mayoría de los pacientes, toleran dosis menores de gluten y la sintomatología aparece solo frente a cargas mayores.

EPIDEMIOLOGÍA: Durante muchas décadas se conoció como una patología del lactante blanco-caucásico, que aparecía alrededor del año de vida, en relación a la incorporación del gluten a la dieta. Ese cuadro correspondía a la forma clásica de presentación. Sin embargo, con el mayor conocimiento de esta patología, se sabe que puede afectar a todas las razas y manifestarse o ser diagnosticada en cualquier edad, tanto pediátrica como de la vida adulta, incluso en edades avanzadas. Además, gracias a los avances en el diagnóstico y el mayor acceso a salud, se han conocido formas de presentación menos agresivas que la EC clásica, y/o con una diversidad de manifestaciones de variable penetración entre los diferentes afectados. En países desarrollados, las prevalencias fluctúan entre 1 en 50-300 habitantes, con un promedio cercano al 1%. En Latinoamérica, la frecuencia es similar a los países europeos, con algunas variaciones

según diversas publicaciones. En Chile, en la encuesta nacional de salud (ENS-2009-2010), en una muestra representativa de población > a 15 años (Nº: 4897) el 0,76% de esa población dio (+) para el Ac. anti-transglutaminasa, marcador principal de EC, lo que de acuerdo a la población actual, sugiere que habría más de 100.000 personas con EC en nuestro país. Pero, se estima que solo 1 de cada 10 está diagnosticado. En la población de alto riesgo, como los familiares de primer grado, la prevalencia llega al 4,5%. La mortalidad en pacientes celíacos está significativamente aumentada en relación a la población general, destacándose como causa, la patología cardiovascular y las neoplasias. Entre ellas, se destaca el linfoma no-Hodking (11 veces de mayor riesgo).

Características del gluten, su localización y usos: El gluten es un conjunto de proteínas que están en forma exclusiva en los granos de secano. Especialmente en el trigo y también en la cebada, centeno y avena, así como en sus híbridos: espelta o escaña, kamut y triticale. Este último es producto de un cruzamiento entre trigo y centeno. El gluten constituye el 80-90% de la proteína del trigo y está compuesto por dos tipos de proteínas más pequeñas: las prolaminas y las glutelinas. El gluten no es indispensable en la dieta humana, ya que es una proteína de bajo valor nutricional y biológico por su pobreza en aminoácidos esenciales, pero le confiere elasticidad a la masa de la harina, dando la consistencia esponjosa y elástica a las masas horneadas. Las prolaminas son ricas en prolina y se denominan según el cereal del que provienen: gliadina en el trigo, hordeína en la cebada, secalina en el centeno y avenina en la avena. Tanto las glutelinas, como las prolaminas, se encuentran concentradas en el endospermo. La gliadina concentra la mayor cantidad de péptidos que resultan tóxicos para el humano genéticamente predispuesto. La selección y cruzamientos genéticos a partir del siglo XVIII, para lograr trigos de mayor resistencia a condiciones climáticas variables y las diversas plagas agrícolas, así como una mayor productividad, sumado a la manipulación genética a fines del siglo XX, han generado variedades altamente ricas en gluten, que aporta características atractivas a los productos tanto en los costos, como desde el punto de vista comercial y gastronómico, pero no aporta en lo nutricional y se aumenta significativamente la toxicidad, para una parte importante de la población genéticamente predispuesta. Aparentemente, esto sería una causa fundamental en el aumento progresivo de celíacos en el mundo. La adaptación genética del humano a los cambios ambientales y nutricionales, es mucho más lenta que los cambios vertiginosos

introducidos en la producción de alimentos en los últimos cien años y en el Humano, se pueden requerir muchos siglos o milenios de evolución para la adaptación. Se ha dado la alarma de dimensionar los impactos por el actual y muy amplio uso del gluten y los riesgos para la población predispuesta. Actualmente, el gluten se está usando en la fabricación de plásticos biodegradables para recipientes que preservarán alimentos y para otros diversos utensilios en reemplazo de los derivados del petróleo. También en la industria farmacéutica, en la preparación de medicamentos, polivitamínicos, colutorios, suplementos dietéticos, vendas, tiras adhesivas e higiénicas, productos cosméticos para labios, piel y cabellos, pastas para modelar para niños, productos naturistas en base a plantas medicinales, alimentos para animales de granja y de mascotas, entre muchos otros usos. Esto conlleva un gran riesgo de contaminación cruzada de productos que nunca han tenido gluten, con el consecuente daño en la salud de los individuos predispuestos a reaccionar frente a su contacto.

GENÉTICA: Se ha demostrado que el paciente portador de EC o predispuesto a desarrollarla en algún momento de su vida, presentará los marcadores del sistema mayor de histocompatibilidad HLA-DQ2 y/o HLA-DQ8. Pero esto no significa que al presentarlos, necesariamente desarrollará EC, ya que aproximadamente el 30-40% de la población general los expresa. Pero el hecho de no presentarlos, sí excluiría la posibilidad de EC. Sin embargo, estudios en Latinoamérica, incluido Chile, han mostrado que estos marcadores no serían los únicos predisponentes a presentar EC. En Chile también hay relación con HLA-DQ7 y otros estudios sugieren que genes no-HLA, como COELIA C2, COELIA C3, COELIA C4, también parecieran estar relacionados a EC. Actualmente se han identificado aproximadamente 40 locus genéticos asociados a EC, que se relacionan también a otras patologías autoinmunes. Hay factores ambientales que podrían actuar como protectores y entre ellos, se ha destacado a la lactancia materna, tema controvertido ya que algunos estudios recientes dudan de este efecto protector. Así también, podría haber relación en la forma de presentación y/o en el desarrollo de la EC de diversos factores ambientales y, entre ellos, se ha mencionado a la microbiota intestinal, infecciones como rotavirus, uso de antibióticos, introducción temprana de alimentos con gluten, entre otros.

FISIOPATOLOGÍA: Si bien la avena tiene mayores diferencias genéticas con los otros granos mencionados, y su capacidad de generar intolerancia en la EC ha sido muy discutida, se acepta que también deba ser excluida de la dieta ya que está siempre presente el riesgo de contaminación cruzada con los otros granos, durante todas las etapas de procesamiento. La gliadina de estos cereales es altamente resistente a la digestión tanto de la acidez gástrica, como de las proteasas presentes en el intestino. Por ello, los péptidos de la gliadina llegan al intestino relativamente indemnes y pueden penetrar en el epitelio por vía trans o paracelular, o unidos a Ig A secretora. A nivel de lámina propia son deaminados por la transglutaminasa tisular y pueden unirse y activar las células presentadoras de antígenos. Esto gatilla diversas respuestas y entre ellas se destaca el aumento de interleukina 15, la activación de linfocitos intraepiteliales natural killer y su acción tóxica sobre enterocitos. Hay aumento de interleukinas de la inflamación, activando la cascada inflamatoria y el consecuente daño tisular.

FORMAS DE PRESENTACIÓN CLÍNICA: Como se ha mencionado, la EC puede cursar con una gran variabilidad clínica entre un individuo y otro, tanto en su forma como en la intensidad de presentación. Por un extremo, puede estar en forma latente y/o totalmente asintomática durante muchos años y/o décadas en un paciente genéticamente predispuesto. En otros casos, puede cursar como un cuadro oligosintomático con manifestaciones larvadas, incluso sin mayores manifestaciones digestivas evidentes. También puede diagnosticarse por otras manifestaciones asociadas a la EC, como un síndrome anémico, falla en el incremento ponderoestatural, talla baja, dermatitis, infertilidad, caries múltiples, entre otras posibilidades. Por el otro extremo, otros casos se presentan muy sintomáticos desde edades tempranas, como en la "EC clásica", que frente a las primeras exposiciones al gluten, habitualmente alrededor de los 6-8 meses de vida, se va desencadenando rápidamente la sintomatología digestiva, con diarrea de creciente frecuencia e intensidad, esteatorrea, distensión abdominal, meteorismo, cólicos, síndrome de malabsorción y aplanamiento en el incremento en la curva ponderoestatural. Se van manifestando las consecuencias de la malabsorción de nutrientes, como la hipo-albuminemia y eventual edema, signos carenciales, palidez de piel y mucosas, por el síndrome anémico y la malnutrición, decaimiento, astenia, adinamia, irritabilidad, entre varias otras manifestaciones.

Mucho más grave, es la "Crisis celíaca", afortunadamente muy rara de ver en la actualidad, gracias al mayor conocimiento de la EC y la educación permanente en portadores y cuerpo médico. Se puede presentar en el paciente que ya tiene manifestaciones digestivas importantes de EC, pero que no se ha sospechado esta entidad, o en un celíaco conocido que transgrede en forma importante y persistente la dieta de exclusión, ya sea en forma voluntaria o involuntaria. Es un cuadro muy grave, de manejo urgente, que constituye una emergencia pediátrica de riesgo vital, con alta letalidad si no es abordada en forma inmediata y enérgica. Se puede manifestar como una diarrea severa, con hiperemesis, deshidratación y acidosis metabólica, con hipoproteinemia marcada, hipocalcemia, hipokalemia, sobreinfección enteral o parenteral y shock. Entre los extremos, hay pacientes con EC cuyas manifestaciones no son características o el cuadro digestivo es poco evidente, o el paciente, asume su hábito y características evacuatorias como normales. Así, esta condición no es sospechada por tiempos prolongados, incluso décadas. También pueden tener solo manifestaciones extra-digestivas que debieran obligar al clínico a sospechar EC y buscarla frente a la presencia de estos cuadros, todos con un sustrato de patología autoinmune. Debemos destacar como asociadas a la EC: diabetes mellitus tipo I, tiroiditis, hepatitis, dermatitis herpetiforme, neuritis, vasculitis, artritis y artralgiás, Sjögren, miocardiopatía idiopática, enfermedad inflamatoria intestinal, entre otras.

Las diferentes formas de presentación de EC se han descrito y caracterizado como: **EC Clásica**; **EC con Sintomatología no clásica** (que puede ser con síntomas digestivos inespecíficos o, con síntomas extradigestivos); **EC Asintomática**; **EC Potencial** y **EC Refractaria**. Tabla I.

Tabla I: Formas Clínicas de Enfermedad Celíaca

EC		SÍNTOMAS	ANTICUERPOS	HLA DQ2/8	BIOPSIA MARSH $\geq 3a$
Sintomática clásica		++	+	+	+
Sintomática no clásica	Con síntomas digestivos inespecíficos	+	+	+	+
	Con síntomas extradigestivos	+	+	+	+
Asintomática		-	+	+	+
Potencial		+/-	+	+	-
Refractaria		++	+/-	+	+

extractada de: "Documento de consenso de EC" 2017, Min. Salud, Argentina (Ref. N° 3)

DIAGNÓSTICO, ESTUDIO Y CONFIRMACIÓN DE EC. El diagnóstico se debe basar en primer lugar tanto en la historia clínica sugerente, como en los antecedentes familiares, ya que si hay parientes con EC, siempre se debe considerar como obligatorio estudiar a la familia, especialmente a los familiares de primer grado, más aun si hay elementos clínicos de sospecha.

Luego de una detallada anamnesis, es perentorio el estudio serológico de auto-anticuerpos, orientado a EC, siguiendo con el estudio de la histología intestinal, así como estudios complementarios para evaluar la eventual afectación de otros sistemas, además del tubo digestivo.

El estudio serológico más importante en la actualidad, es la determinación de **Anticuerpos anti-Transglutaminasa tisular** de Clase o Isotipo Ig A (tTG-IgA). Se usa como antígeno, transglutaminasa recombinante humana y en la determinación, se usan en forma habitual las técnicas de ELISA o Quimioluminiscencia. Esta

determinación, puede y debiera ser complementada con la medición de **Anticuerpos anti-endomisio** de Clase Ig A (EMA por sus siglas en inglés). Ambas juntas, logran muy alta sensibilidad y especificidad, de 98-99%, siempre y cuando, el individuo estudiado, no tenga deficiencia parcial o total de Inmunoglobulina A (Ig A). La deficiencia selectiva de Ig A, es la inmunodeficiencia más frecuente en la población, y es habitualmente asintomática. Su frecuencia depende del origen étnico y puede llegar al 0,6-1% de la población general, pero en la población con EC, puede ser 2-3%. Por ello, la solicitud de tTG-Ig A y EMA, **debe ir siempre** acompañada de la **cuantificación de Ig A**, para validar los resultados.

Sin esta precaución, podríamos tener un estudio serológico negativo, en un paciente con EC, por la deficiencia selectiva de Ig A. En el individuo con deficiencia selectiva de Ig A, se debe solicitar **tTG** de clase **Ig G** y/o **Ig G anti péptido Gliadina deaminada**. Estas mediciones se deben hacer con el paciente recibiendo dieta normal, **con gluten** y de ninguna manera estar con dieta sin gluten ya sea parcial o total. Hay una alta correlación entre títulos muy elevados de Ig A- tTG (> 10 veces) y atrofia vellositaria severa.

El paso siguiente para definir el diagnóstico, es la **biopsia endoscópica del duodeno**, que también se debe realizar estando el paciente con una dieta **con** aporte de gluten habitual. Este no debe ser eliminado ni disminuido de la alimentación hasta después de efectuada la biopsia.

Se debe hacer especial énfasis en esto, ya que la tendencia natural, es a eliminar el gluten de la dieta cuando se sospecha EC, o cuando la serología resulta positiva. Por el rápido recambio celular intestinal podría ocurrir que la mucosa intestinal tenga cierto grado de recuperación y que así, la biopsia sea poco concluyente. Si bien la recuperación total del intestino puede demorar meses, en alteraciones de menor significación, puede haber una recuperación rápida, aunque habitualmente solo parcial.

Los anticuerpos antigliadina (Ig A e Ig G) o AGA, los primeros que se desarrollaron para el diagnóstico de EC, presentan una muy variable y significativa menor

sensibilidad y menor especificidad (40-90%), por lo que en la actualidad, ya no se recomienda su uso.

El estudio de marcadores genéticos del sistema mayor de histo-compatibilidad HLA-DQ2 y HLA-DQ8 no es de uso rutinario y no constituye diagnóstico de EC con su positividad por sí sola, ya que también están presentes en la población general sana. Pero, sí son de utilidad en casos de diagnóstico dudoso, y/o para excluir la posibilidad de EC, especialmente en familiares de primer grado de pacientes con EC, ya que los familiares portadores de estos marcadores genéticos, deben ser seguidos en el tiempo, en forma periódica, ya que tienen el potencial de desarrollar la EC en algún momento de sus vidas. Ambos se encuentran presentes en más del 95% de los pacientes con EC, por lo que su ausencia, prácticamente excluye la posibilidad de tener esta patología. Son de uso exclusivo del especialista.

Si bien la biopsia intestinal endoscópica puede mostrar las alteraciones características para EC, no es específica. Como mencionamos, el paciente debe estar consumiendo gluten y se recomienda tomar 2 biopsias del bulbo duodenal y mínimo 4 de la segunda porción del duodeno. Es importante tomar varias muestras debido a que las alteraciones pueden estar en parches, alternados con mucosa normal. Las alteraciones morfológicas de la histo-arquitectura de la mucosa duodenal observadas en la EC son: la atrofia de la mucosa, con acortamiento y/o aplanamiento de las vellosidades intestinales, la hiperplasia de las criptas, el aumento en el número de linfocitos intraepiteliales (LIES) y la distorsión en la forma de los enterocitos, que debieran ser cilíndricos y se observan cuboides o aplanados, como los hallazgos más característicos. Actualmente la clasificación más usada o aceptada a nivel internacional, es la de Marsh-Oberhuber.

Tabla II. Clasificación de Marsh-Oberhuber modificada

extractada de: "Documento de consenso de EC" 2017, Min. Salud, Argentina (Ref. N° 3)

Los tipos 3a, 3b y 3c son compatibles con enfermedad celíaca

TIPO	ARQUITECTURA	LIES/100 ENTEROCITOS	CRIPTAS
0	Normal	< 25	Normales
1	Normal	≥ 25	Normales
2	Normal	≥ 25	Hiperplásicas
3a	Atrofia vellositaria parcial, vellosidades acortadas, romas relación vellosidad: cripta 1:1	≥ 25	Hiperplásicas
3b	Atrofia vellositaria subtotal vellosidades atroficas pero separadas y todavía reconocibles	≥ 25	Hiperplásicas
3c	Atrofia vellositaria total vellosidades rudimentarias o ausentes mucosa parece mucosa colónica	≥ 25	Hiperplásicas

Hay que considerar que la biopsia no es específica y que otras condiciones también pueden evolucionar con atrofia vellositaria de diversa magnitud y características y que pueden ser similares a lo observado en EC, incluso algunas de ellas con aumento de linfocitos intraepiteliales. Esto debe ser tomado en cuenta para el diagnóstico diferencial, en el contexto de las manifestaciones clínicas de esta y de las otras patologías. Entre ellas, debemos considerar para el diagnóstico diferencial: desnutrición severa, Enfermedad de Crohn, alergias alimentarias, enteropatía autoinmune, enteropatía VIH, infecciones parasitarias (Giardiosis y Estrongiloidosis), virales y bacterianas, linfoma, gastroenteritis eosinofílica, inmunodeficiencias primarias, daño por radioterapia, medicamentos, entre varias otras.

TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO: Como es evidente, lo fundamental en el manejo del paciente con EC, es la exclusión total del gluten de la dieta. Por ello, no debe recibir ningún alimento que contenga trigo, cebada, centeno, avena y/o sus híbridos

relacionados (escaña, kamut). El nivel de pureza ha sido ampliamente discutido, pero se recomienda que el contenido de gluten en un alimento, sea de un máximo de 10 mg por Kg o menor. La avena es tolerada por muchos celíacos, pero también debe ser totalmente excluida, tanto por el pequeño el grupo de celíacos que reaccionan con ella (aprox. 5%), como por el enorme riesgo de contaminación cruzada con los otros cereales en las diferentes etapas de la cosecha, recolección, almacenamiento y procesamiento posterior. Muchos alimentos que no debieran contener gluten, son contaminados en el proceso de industrialización. Por ello, los celíacos deben revisar que cualquier alimento industrializado que consuman, esté certificado como libre de gluten.

El almacenamiento de alimentos libres de gluten, debe considerar que estén debidamente sellados para evitar la contaminación con otros que sí lo contengan. Esto considera incluso a aquellos guardados en el refrigerador y/o congelador. La zona de preparación de alimentos debe ser prolijamente aseada, así como los utensilios de cocina. Para la mayor seguridad, si es factible se debe considerar idealmente un área de trabajo, utensilios de cocina y vajilla exclusivos para los alimentos sin gluten, incluso para el lavado de ellos. Esto es especialmente importante en superficies y utensilios porosos, ya que en ellos no se podrán eliminar todos los restos alimentarios, potencialmente con gluten.

Así también, todos los medicamentos, colutorios y suplementos vitamínicos o nutricionales, deben estar certificados como libres de gluten.

Luego del diagnóstico serológico e histológico, el paciente debe ser educado por el médico y/o nutricionista. Idealmente debe ser contactado con grupos de apoyo y/o asociaciones de celíacos, desde donde obtendrá material educativo de fácil comprensión y valiosa información donde conseguir alimentos sin gluten, así como recetas para hacer su alimentación más grata, pese a las restricciones alimentarias. El paciente debe ser evaluado en los aspectos nutricionales y en sus diferentes sistemas, según el caso y/o posibles patologías asociadas, especialmente buscando las de tipo autoinmune y entre ellas, se destaca evaluar el perfil bioquímico, la función hepática y tiroidea, además del resto de patologías asociadas a EC. De ser necesario, se deben corregir las carencias nutricionales y aportar vitaminas y minerales.

El seguimiento inicial será con una mayor frecuencia, para apoyar y controlar el adecuado apego a la dieta. La mejoría de los síntomas debiera ser notoria

habitualmente desde el mes de una dieta libre de gluten, bien llevada. El control clínico puede ser idealmente mensual al inicio, pasando a trimestral, según el caso, especialmente para evaluar la corrección nutricional y parámetros bioquímicos, si estos se encontraban alterados. El control de laboratorio será con serología (tTG-IgA) y se debiera hacer cada 3 meses, en forma inicial, para evaluar la baja progresiva de títulos, hasta su total negativización. Luego, cada 6 a 12 meses, para asegurar el apego sostenido a la dieta libre de gluten. Pequeñas transgresiones alimentarias, pueden no ser detectables con el laboratorio. Por ello, es importante el refuerzo educativo permanente. En la actualidad, salvo situaciones especiales, como la EC refractaria, no se requiere biopsia de control durante el seguimiento.

Estudio familiar: Se debe estudiar EC en todos los parientes de primer grado de un afectado de EC: padres, hermanos e hijos. El estudio será con tTG-IgA y cuantificación de Ig A. En caso de déficit selectivo parcial o total de Ig A, se usará tTg-Ig G o, Ig G anti péptido Gliadina deaminada.

Complicaciones: Ya se ha hecho referencia sobre los riesgos de no respetar la dieta libre de gluten, lo que tendrá un impacto relevante en la edad pediátrica y también en la vida adulta. Entre los más relevantes están la diarrea crónica y síndrome de malabsorción, desnutrición, falla de incremento y talla baja, síndrome anémico, favorecer patología autoinmune, como tiroiditis y hepatitis, entre las más frecuentes. En el largo plazo, se destaca el mayor riesgo de linfoma intestinal, infertilidad, osteoporosis, etc.

Grupos de apoyo. Estos y las asociaciones de celíacos juegan un rol muy importante en el manejo de esta patología, especialmente gracias a las reuniones y eventos educativos periódicos de difusión y apoyo a los afectados. Se encargan de producir material educativo y cuentan con páginas web, algunas muy completas, que son un aporte significativo para los afectados y sus familias. Son fuente permanente de información en relación a datos de alimentos certificados libres de gluten, recetas de cocina, detalles y datos de la enfermedad y posibilidad de aclarar dudas.

En Chile, dos grupos cumplen con esta labor:

-Corporación de apoyo al celíaco: COACEL; <http://www.coacel.cl>

-Fundación Convivir: <http://www.fundacionconvivir.cl>.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Leonard M, Sapone A, Catassi C, Fasano A. Celiac Disease and Nonceliac Gluten Sensitivity: A Review. *JAMA* 2017; 318 (7): 647-656.
- 2.- Moscoso F, Quera P. Enfermedad celíaca. Revisión. *Rev Med Chile* 2016; 144-221
- 3.- Documento de Consenso de Enfermedad Celiaca 2017. Ministerio de Salud, Argentina: http://www.salud.gob.ar/celiacos/pdf/consenso_2017.pdf
- 4.- Guía Clínica 2015; Búsqueda, Diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad celíaca. Ministerio de Salud. Gobierno de Chile.
- 5.- Marginean CO, Melit L, Sasaran S, Marginean CD, Marginean MO. Diagnostic Challenges of Celiac Disease in a Young Child: A case report and a review of the literatura. *Medicine (Baltimore)* 2018; 97 (22): p e 10893
- 6.- Oliveira GN, Mohan R, Fagbemi A. Review of Celiac Disease presentation in a pediatric tertiary centre. *Arq Gastroenterol* 2018; 55 (1): 86-93
- 7.- Murray JA, Frey MR, Oliva-Hemker M. Celiac Disease. *Gastroenterology* 2018; 154 (8): 2015-2008
- 8.- Watkins RD, Zawahir S. Celiac Disease and Nonceliac Sensitivity. *Pediatr Clin North Am* 2017; 64 (3): 563-576
- 9.- Chou R, Bougatsos C, Blazina I, Mackey K, Grusing S, Selph S. Screenig for Celiac Disease and Systematic Review for the US. *JAMA* 2017; 317(12): 1258-1268
- 10.- Lee GJ, Kao JY. Recent advances in pediatric celiac disease. *Expert Rev Gastroenterol Hepatol* 2017; 11(6): 583-592
- 11.- Giorban A, Sur G, Samasca G, Lupan I. Dysbiosis a risk factor for celiac disease. *Med Microbiol Immunol* 2017; 206(2): 83-91
- 12.- Losurdo G, Principi M, Iannone A, Di Leo A. The Interaction between Celiac Disease and Intestinal Microbiota. *J Clin Gastroenterol* 2016; 50 (Suppl2): S145-S147

Capítulo 20

ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA

Paulina Salas del Campo

Carolina Sugg Herrera

Viola Pinto Soto

La Enfermedad Renal Crónica (ERC) es una patología compleja, a menudo silenciosa durante un largo período, que puede evolucionar a la fase terminal y que, frecuentemente, no es bien reconocida; especialmente en lo que se refiere a la definición y estratificación.

Se han realizado grandes esfuerzos en los últimos años para estandarizar las definiciones, guías para el manejo de la ERC, así como caracterización de la morbilidad asociada, tanto para adultos como niños.

A nivel nacional, la Rama de Nefrología de la Sociedad Chilena de Pediatría, ha realizado un registro de los pacientes con Enfermedad Renal Crónica Terminal (ERCT) <18 años, desde el año 1994, y desde el año 2003 se han incorporado los pacientes en etapas 2-5, de acuerdo con las recomendaciones de National Kidney Foundation Disease Outcome Quality Initiative (NKF KDOQI), (1) lo cual ha permitido caracterizar mejor a nuestra población. Estas son la base que permite realizar las siguientes recomendaciones.

La incidencia de ERCT en el paciente pediátrico, se ha mantenido estable en las últimas tres décadas, pero la prevalencia se ha incrementado en la medida que han surgido las terapias de reemplazo renal, como la diálisis y el trasplante.

Según el Instituto Nacional de Estadísticas (INE), la población en Chile registrada en el CENSO 2017, es de 17.574.003 habitantes, de la cual el 20,1% (3.532.375 habitantes) corresponde a menores de 15 años. Al año 2017, la prevalencia de la ERC en etapas 2-5 es de 112 /1.000.000 <15 años y en etapa 5 de 54,2 /1.000.000 <15 años. La incidencia en etapas 2-5 es de 17 /1.000.000 <15 años y en etapa 5 de 7,1 /1.000.000 <15 años.

Una diferencia muy importante entre los pacientes adultos y pediátricos es la etiología de la ERC. (1,2,3)

En los niños la principal causa tanto en Chile como en registros internacionales, la constituyen las anomalías congénitas y estructurales del riñón y de la vía urinaria (53%

en el reporte chileno), seguido de las enfermedades glomerulares (15%) y hereditarias (10%).

Los niños con ERC enfrentan a lo largo de su vida mayores riesgos de morbimortalidad que la población pediátrica general y una menor calidad de vida. Las consecuencias que conlleva la progresión hacia la fase terminal tienen relación con el riesgo cardiovascular y el aumento de la morbimortalidad asociada, comparado con pacientes sanos.

La progresión de la ERC es variable y depende de factores modificables y no modificables. Entre los factores no modificables están: la etiología, comorbilidades, factores genéticos y raciales. De los factores modificables, los más importantes son la hipertensión arterial (HTA) y la proteinuria. (3,4,5)

El manejo apunta a retardar la progresión de la enfermedad y tratar las complicaciones precozmente.

El propósito de esta Guía es abordar los diferentes aspectos de la sospecha y el manejo de la ERC en los Niños y Adolescentes con Necesidades Especiales de Atención en Salud (NANEAS), considerando que este grupo de pacientes también pueden tener enfermedades crónicas que aumentan el riesgo de hipertensión, cardiopatías o nefropatías.

DEFINICIÓN: De acuerdo con KDIGO, se define ERC como las anomalías estructurales o funcionales del riñón, que persisten por más de 3 meses y que tienen implicancias en la salud.(1)

CRITERIOS PARA DIAGNÓSTICO DE ERC (uno o más):

Persistencia por ≥ 3 meses* de uno o más de las siguientes alteraciones:

Albuminuria ≥ 30 mg/24 horas o ≥ 30 mg/gr de creatinina

Alteraciones persistentes en el sedimento de orina

Alteraciones electrolíticas u otras, secundarias a daño tubular

Alteraciones en la histología renal

Anomalías estructurales detectadas en los estudios de imágenes

Antecedentes de Trasplante de riñón

Disminución de la velocidad de filtración glomerular (VFG) a <60 mL/min/1.73 m²

Esto excluye a los menores de 2 años en quienes la VFG debe adecuarse según la edad. En el recién nacido es $< 60 \text{ mL/min/m}^2$ y aumenta progresivamente alcanzando valores de adulto joven alrededor de los 2 años.

* El criterio de tiempo no aplica a neonatos o lactantes menores de tres meses.

CLASIFICACIÓN. Las Guías KDIGO (2012) sobre ERC recomiendan una clasificación que considera la etiología, los valores de VFG (Tabla 1), la presencia de proteinuria o microalbuminuria (Tabla 2 y Tabla 3) y las comorbilidades. Esto permite definir grupos con distinto riesgo de progresión y de complicaciones, y así establecer un pronóstico.

ETIOLOGÍA. Es importante considerar dentro de las causas que aumentan el riesgo de ERC, la presencia de anomalías estructurales del riñón o las vías urinarias, así como de enfermedades sistémicas, que se detallan a continuación.

- Historia familiar de enfermedad poliquística u otras enfermedades renales genéticas
- Bajo peso al nacer
- Insuficiencia renal aguda asociada a asfixia neonatal
- Anomalías estructurales: Displasia y/o hipoplasia renal, Uropatía obstructiva, Reflujo vesicoureteral asociado a Infección urinaria recurrente
- Antecedentes de Síndrome Nefrótico o Nefrítico, Síndrome Hemolítico Urémico, Nefritis de Schönlein Henoch
- Diabetes Mellitus
- Lupus Eritematoso Sistémico
- Historia previa de hipertensión

MEDICIÓN DE LA VFG EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO. La VFG es la mejor medida y la forma más ampliamente utilizada para evaluar la función renal, y habitualmente utiliza la creatinina plasmática para su estimación. La concentración de creatinina depende de la masa muscular, la que se relaciona con el sexo, edad y estado nutricional del paciente.

VFG= Volumen urinario de 24 horas (mL/min) x Creatinina urinaria (mg/dl) /Creatinina plasmática (mg/dl)

El valor encontrado es para la superficie corporal del niño, que debe ser corregido a la superficie corporal del adulto (1,73m²).

Como la recolección de orina es difícil en el paciente pediátrico, se han desarrollado ecuaciones que estiman la VFG. La que se recomienda actualmente en pediatría, validada para determinación de creatinina con método enzimático, es Bedside Schwartz formula:

Fórmula de Schwartz (Bedside):

$VFG \text{ (ml/min/1.73m}^2\text{)} = K \times \text{Talla (cm)}/\text{creatinina pl}$

K= constante cuyo valor es 0,413

Cistatina C. La cistatina C es una proteína de bajo peso molecular que tiene una tasa de producción estable, filtra libremente por el glomérulo y se metaboliza después de su reabsorción por las células del túbulo proximal. Está menos influenciada por la edad, el sexo y la masa muscular que la creatinina. Su uso es menos rutinario, reservándose para situaciones especiales, como cuando la masa muscular está muy disminuida.

Fórmula para Cistatina C:

$VFG = 70,69 \times \text{concentración sérica de cistatina C}$

Los niños menores de 2 años no pueden ser clasificados con los mismos criterios y grados de ERC que el resto de los pacientes. En este grupo, el valor obtenido por una ecuación de estimación del aclaramiento de creatinina se debe comparar con valores de referencia estratificados por edad. (Tabla 4)

Comorbilidades. Hay evidencias crecientes de que en los niños con ERC existen una serie de factores bien definidos y potencialmente modificables de riesgo cardiovascular, que, estando presentes, acortan el tiempo de progresión a la ERCT. (3,4) La fisiopatología de la enfermedad cardiovascular relacionada con la ERC es multifactorial y considera factores de riesgo tradicionales y otros específicos de la enfermedad renal. Los factores tradicionales incluyen elementos modificables como la HTA, obesidad, dislipidemia, sedentarismo, dietéticos y alteración de la tolerancia a la glucosa. Pero es reconocido que los niños con ERC que no tienen estos factores de

riesgo tradicional siguen estando expuestos a mayor riesgo cardiovascular. Estos factores de riesgo no tradicional, específicos de la ERC son: albuminuria, disminución de la VFG, anemia, modalidad de diálisis, factores trombogénicos, alteraciones del metabolismo óseo-mineral, entre otros. (3,4,5)

PRONÓSTICO DE ERC. Los factores que permiten predecir el riesgo de progresión de la ERC y establecer un pronóstico son bien conocidos. (1,3,4)

- Causa de la ERC: las enfermedades glomerulares tienen un deterioro más rápido que las no glomerulares.
- VFG: Existe relación inversa entre la VFG al momento del diagnóstico y la tasa de progresión de la ERC.
- Magnitud de la proteinuria: La relación proteinuria /creatininuria (RP/C) inicial se correlaciona con la velocidad del deterioro de la función renal.
- HTA: el control agresivo de la presión arterial enlentece la progresión de la ERC.
- Otros: Obesidad, acidosis metabólica, anemia, metabolismo calcio-fósforo, dislipidemia, hiperuricemia e inflamación crónica.

EVALUACIÓN DE ERC (Recomendaciones KDIGO)

Evaluación de cronicidad: En pacientes con VFG < 60 mL/min/1.73 m² (Etapas 3 a 5) o con marcadores de daño renal se debe investigar los antecedentes, que permitan determinar la duración de la enfermedad renal.

- Si la duración es > 3 meses, se confirma la ERC.
- Si la duración es < 3 meses, no se puede confirmar ERC. Hay que descartar que sea una Insuficiencia Renal Aguda o ambas, y requiere un seguimiento.

ESTUDIO DE LA CAUSA: Se sugiere evaluar en el contexto clínico que se presenta la enfermedad, investigar antecedentes familiares, ingesta de medicamentos durante el embarazo, examen físico, incluida la evaluación pondo-estatural y Presión Arterial (PA). Los exámenes de laboratorio sugeridos son: hemograma, cinética de fierro, creatinina plasmática, perfil bioquímico, perfil lipídico, parathormona (PTH), 25(OH) vitamina D, electrolitos plasmáticos y gases venosos, examen de orina completo, urocultivo, relación albuminuria/creatininuria (RAC) y/o RPC. Las imágenes se recomiendan en

todos los pacientes con ERC, siendo la ecografía un examen muy útil. El estudio histopatológico se indica según la sospecha. (1,2,5)

EVALUACIÓN DEL VFG: se recomienda medir la creatinina plasmática y estimar la VFG según la fórmula de Schwartz.

En casos de dudas, pacientes desnutridos, amputados, etc, se sugiere utilizar otro método, como el Clearance de creatinina o Cistatina C

Determinación de la albuminuria. Frente a la sospecha de ERC se recomienda realizar los siguientes análisis en orden de preferencia descendente (primera orina de la mañana)

1. Relación albúmina /creatinina (RAC)
2. Relación proteína/creatinina (RPC)
3. Tira reactiva para determinar proteinuria total en forma automatizada
4. Tira reactiva para determinar proteinuria total en forma manual

En el caso de detectar proteinuria por tira reactiva, debe confirmarse en el laboratorio, con un método cuantitativo, y en lo posible expresar RAC (≥ 30 mg/gr) o RPC ($\geq 0,20$ mg/mg). Si no es posible, es aconsejable cuantificar las pérdidas en un período de tiempo, idealmente orina de 24 horas.

DEFINICIÓN Y PREDICTORES DE PROGRESIÓN DE LA ERC

1.- En los pacientes con ERC confirmada, de acuerdo con lo señalado previamente, se debe realizar al menos una vez al año determinación de la VFG y albuminuria. Si hay alto riesgo de progresión rápida o las mediciones permitirán adoptar alguna medida terapéutica, es recomendable hacerlo con más frecuencia.

2.- Progresión rápida está definida como una caída en la VFG $> 10\%$ por año (3)

Cuando se observa progresión de la ERC, se debe revisar el tratamiento, identificar causas reversibles de progresión y derivar al nefrólogo.

PREVENCIÓN DE LA PROGRESIÓN: El control de la HTA y Bloqueo del Eje renina-angiotensina son los pilares fundamentales. Se detalla más adelante, junto con el manejo de la HTA. (1,8,10)

Ingesta de proteínas: La recomendación de ingesta proteica en el paciente pediátrico con ERC es entregar el 100% del requerimiento diario estimado según edad y

composición corporal. Pacientes en hemodiálisis requieren 0.1 gr/kg/día y en peritoneodiálisis 0,2-0.3 gr/Kg/día, adicionales. De esta manera, se puede mantener un adecuado crecimiento y estado nutricional. (Guía nutricional para niños con ERC, Sociedad de Nefrología, Comité de nutrición 2018).

Ingesta de sal: Se recomienda restricción de sodio en los pacientes con PA elevada o HTA, siguiendo las recomendaciones de ingesta diaria según edad. El sodio de los alimentos aporta el 10% de la ingesta, y otro 10% lo aporta el salero. El 80% del sodio ingerido proviene de alimentos manufacturados, por lo que se recomienda preferir alimentos frescos y aliños naturales, además de aquellos declarados bajos en sodio. (Guía nutricional para niños con ERC, Sociedad de Nefrología, Comité de nutrición 2018) Es importante identificar aquellos pacientes que tienen poliuria, en los cuales se recomienda aporte de agua y sodio libres, para evitar la depleción de volumen intravascular y garantizar un crecimiento adecuado.

COMPLICACIONES ASOCIADAS CON LA PÉRDIDA DE FUNCIÓN RENAL

Anemia. La anemia es una de las complicaciones más comunes y con relevancia clínica en el paciente con ERC, su riesgo aumenta con la severidad de la ERC. Según el NAPRTCS la prevalencia de anemia es de un 73% en etapa 3, 87% en etapa 4 y >93% en etapa 5. (1-5) Se asocia con una variedad de consecuencias adversas, que incluyen impacto en el desarrollo neurocognitivo, mal rendimiento escolar, disminución de la capacidad física, aumento del riesgo de hospitalización y mortalidad, así como el desarrollo y progresión de factores de riesgo cardiovascular, como la hipertrofia de ventrículo izquierdo (HVI).(5,6,7)

Etiología

Existe una compleja interacción de factores que son responsables del descenso de la hemoglobina, pero el deterioro en la producción de eritropoyetina (EPO) por el riñón enfermo es la causa principal. En forma simultánea a la desregulación de la EPO, el déficit de depósitos de hierro accesibles puede exacerbar la magnitud de la anemia y reducir la respuesta al tratamiento. Los niños con ERC están expuestos a deficiencias absolutas de hierro debido a múltiples factores, incluyendo disminución de la ingesta nutricional, pobre absorción intestinal, pérdidas sanguíneas a través del tracto

gastrointestinal, menstruación, flebotomías frecuentes y la hemodiálisis. Más allá del déficit de hierro, el déficit nutricional de vitamina B12, folato, carnitina, vitamina C y cobre, también pueden contribuir a la anemia. Se han identificado una variedad de otros factores causantes de anemia, como el estado de inflamación y sobre regulación de hepcidina, uremia y estrés oxidativo, medicamentos como los IECA, que predispone a la anemia a través de una inhibición de la eritropoyesis, hipoalbuminemia, hiperparatiroidismo, elevación de la ferritina sérica y el uso de membranas de diálisis bio incompatibles. (5,6,7)

Definición: Las Guías KDIGO utilizan los valores específicos de hemoglobina (Hb), para la edad, recomendados por la Organización Mundial de la Salud (OMS). Tabla 5. Se prefiere el valor de la Hb en vez del hematocrito (Hto) porque se afecta menos por la dilución y por las técnicas de preservación de la muestra. (6,7)

Para los niños con ERC sin anemia, se recomienda control anual en etapa 3, al menos 2 veces al año en etapas 4-5 y al menos cada 3 meses en los pacientes en diálisis. En los pacientes con diagnóstico confirmado de anemia, los controles deben ser más frecuentes y también cuando hay una sospecha clínica.

Déficit de hierro

Absoluto: depleción de depósitos por pérdidas o disminución de la ingesta

Funcional: Necesidad de mayor cantidad de hierro para la síntesis de Hb que la liberada desde los depósitos

Estudio: Hemograma, Recuento de reticulocitos, Índices de glóbulos rojos: Hb corpuscular media, volumen corpuscular medio, concentración de Hb corpuscular, Ferritina sérica, Saturación de transferrina (TSAT)

Otros: depósitos de vitamina B12, folatos, PTH, estudio de hemólisis, etc

En los pacientes que reciben agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA), se recomienda controlar exámenes cada 3 meses, o más frecuente cuando se inicia la terapia o se incrementan las dosis. (6)

Tratamiento

Suplementos de hierro, pueden ser administrados oral o IV (para pacientes en hemodiálisis).

Pacientes sin tratamiento con ESA, se recomienda iniciar tratamiento con hierro oral cuando TSAT $\leq$ 20% y ferritina $\leq$ 100 ng/ml.

Pacientes bajo tratamiento con ESA, se recomienda administrar hierro oral o IV, para mantener un a TSAT $>$ 20% y ferritina $>$ 100 ng/ml.(6,7)

Las dosis habituales de hierro oral son 3-6 mg/kg/día de fierro elemental, máximo 150-300 mg/día dividido en 2 o 3 tomas. Administrar 1 hora antes o 2 horas después de las comidas, para mejor absorción. La administración simultánea con quelantes del fósforo o antiácidos puede limitar absorción.

Fierro IV, no existe consenso respecto de las dosis y frecuencia de administración en el paciente pediátrico. Su uso requiere de vigilancia estricta e indicación por especialistas. Agentes estimulantes de la eritropoyesis (ESA): las dosis en edad pediátrica son mayores que las del adulto y en etapas pre-diálisis menores que en diálisis. Su uso ha permitido disminuir en forma importante la necesidad de transfusiones sanguíneas. El objetivo del tratamiento es lograr concentraciones de Hb entre 11 y 12 g/ml. Requiere manejo por especialistas. (6,7)

Transfusiones sanguíneas

Deben administrarse con precaución, especialmente en los candidatos a trasplante, por el riesgo de sensibilización contra antígenos del complejo mayor de Histocompatibilidad. Las indicaciones de administración son precisas:

Pacientes con anemia severa y síntomas asociados a la anemia

Anemia aguda (ej. sangramiento), necesidad de cirugía, hemólisis

Pacientes con mala respuesta al tratamiento con ESA o que no pueden recibirla por efectos adversos

Deben ser filtrados e irradiados para disminuir el riesgo de sensibilización e infecciones.

Hipertensión. Los niños y adolescentes con ERC frecuentemente presentan HTA asociada. La prevalencia varía entre 20-80%, dependiendo de la etapa de ERC. (1,4,8)

Es importante destacar que la HTA por sí misma, es un factor de riesgo independiente de progresión de la enfermedad renal tanto en niños como en adultos, (8,9) por lo cual, un diagnóstico precoz permite el iniciar del tratamiento en forma oportuna, disminuyendo la velocidad de la progresión de la ERC e incluso llegando a revertir el daño de órganos blancos. (8,9,10)

Los mecanismos fisiopatológicos involucrados en la HTA del paciente renal crónico son múltiples y pueden afectar el gasto cardiaco o la resistencia vascular periférica. (8) Dentro de los más importantes, se encuentran: Activación del eje renina-angiotensina-aldosterona: (RAA), probablemente por estimulación de la renina en áreas mal perfundidas del riñón, Sobreestimulación del sistema simpático, por isquemia renal, Liberación de citoquinas vasoconstrictoras como endotelinas y supresión de vasodilatadoras como óxido nítrico y renalasa, aumento de PTH, la cual favorece la acumulación de calcio en las células musculares lisas de las arterias, retención de sodio, con la consiguiente sobrecarga de volumen, principalmente en pacientes en diálisis, fármacos, como eritropoyetina, glucocorticoides, inhibidores de calcineurina y hormona de crecimiento.

Diagnóstico. En los pacientes con ERC la presión arterial debe ser evaluada en cada control médico. La técnica de toma de presión arterial y el manguito a utilizar deben ser los aceptados en los consensos internacionales, siendo el más reciente la guía de diagnóstico y manejo de HTA en niños y adolescentes publicado por la Academia Americana de Pediatría. (10)

Una vez registrada la PA, considerar edad cronológica, sexo y percentil de talla del paciente y con estos datos, se evalúa en las tablas el percentil de PA correspondiente, lo cual, permite clasificar al niño o adolescente como normotenso, de PA elevada o hipertenso.

En la tabla N°6, están expresados los diferentes puntos de corte para categorizar la PA en niños y adolescentes.

Los pacientes con ERC y trasplantados, además, del registro de PA en la oficina, debieran ser sometidos anualmente a un monitoreo de presión arterial de 24 hrs para evaluar si presenta HTA enmascarada o ausencia de DIP nocturno, condiciones que determinan mayor daño de órgano blanco y se presentan con mayor frecuencia en este grupo de hipertensos. (10)

Finalmente, el estudio debe complementarse con exámenes que permitan evaluar el compromiso de órgano blanco (9,10). Ecocardiograma: La hipertrofia de ventrículo izquierdo (HVI) es la evidencia clínica más precoz de HTA crónica. El ecocardiograma

debe realizarse en todo paciente hipertenso y en diabéticos o enfermos renales crónicos con PA elevada. Fondo de ojo: los pacientes que requieren fondo de ojo precoz son los que presentan sintomatología ocular, encefalopatía hipertensiva o HTA maligna. Vasculatura: A pesar de que aún su uso no es rutinario, es importante considerar en el estudio de los pacientes con ERC e hipertensos, la evaluación de la estructura y función vascular a través de pruebas no invasivas, ya que permiten evaluar daño aterosclerótico precoz. (9,10)

Tratamiento. El objetivo del tratamiento es lograr un nivel de PA que disminuya el riesgo de daño de órgano blanco, riesgo cardiovascular e HTA en edad adulta, por lo cual, se sugiere una disminución de PA bajo Pc 90 en niños y en adolescentes bajo 130/80.

En pacientes con ERC e HTA, estudio ESCAPE demostró que el control de PA bajo p50 en monitoreo de 24 hrs (en pacientes con proteinuria moderada) disminuye la velocidad de progresión de ERC y aumenta sobrevida renal al cabo de 5 años.

Basado en este y otros estudios, las guías KDIGO actuales de manejo de PA en pacientes hipertensos con ERC indican (10):

- 1- En niños con ERC en etapa no dialítica, se recomienda iniciar manejo de HTA si PA se encuentra persistentemente sobre Pc 90 para edad, sexo y talla.
- 2- En niños con ERC en etapa dialítica, se sugiere disminuir PA a valores que estén persistentemente igual o menor a Pc50. Si el paciente presenta síntomas o síntomas de hipotensión, no insistir en lograr este objetivo.

Las opciones terapéuticas para lograr este objetivo incluyen tratamiento no farmacológico basado en cambios de estilo de vida, tratamiento farmacológico y adecuación de diálisis.

Tratamiento no farmacológico: Tanto en adultos como en niños existen evidencias que soportan estas medidas como un pilar fundamental del tratamiento de la HTA. Este tratamiento incluye:

Actividad física: Realizar actividad física moderada o vigorosa de acuerdo con la condición clínica.

Consumo de sal: Disminuir consumo de sal a 1,5- 2 gr/día con lo cual se logra una significativa caída en la PA de pacientes hipertensos, más aún en los pacientes en diálisis.

Alimentación: Dieta basada en las recomendaciones DASH (Dietary Approaches to Stop Hypertension Study), que incluye altos aportes de frutas, verduras, granos, carnes magras y pescado, asociada a restricción de grasas saturadas y azúcar. Si bien esta dieta logra importante disminución en los rangos de PA, está limitada en los pacientes en diálisis, por el alto aporte de potasio.

Apoyo Psicológico: Se deben realizar intervenciones motivacionales para que el niño o adolescente pueda lograr cambios en la conducta alimentaria y en la práctica de actividad física que permanezcan en el tiempo y lograr así adherencia a los hábitos de vida saludables.

Otras intervenciones: Dejar de fumar, evitar estimulantes del sistema simpático (cafeína, pseudoefedrina, cocaína, AINES, hormonas, bebidas energéticas), mejorar la calidad del sueño

Tratamiento Farmacológico: De acuerdo con las guías KDOKI, en niños hipertensos con ERC se sugiere iniciar tratamiento con un inhibidor de enzima convertidora de angiotensina (IECA) o un antagonista del receptor de angiotensina II (ARA II). Independiente del nivel de proteinuria. (10,11)

Las ventajas de utilizar estos fármacos en relación con otros hipotensores están dadas por su efecto renoprotector ya que disminuyen proteinuria, disminuyen presión intraglomerular, y tiene acción antiinflamatoria y antifibrótica todo lo cual, determina una disminución en la velocidad de progresión de la ERC. (9)

Al utilizar estos fármacos insistir en los riesgos de hipotensión frente a depleción de volumen, daño fetal en mujeres embarazadas y contraindicación de usarlos en recién nacidos prematuros ya que el bloqueo del eje RAA provoca trastornos en desarrollo de riñones y otros parénquimas. (11)

Es importante destacar que no está recomendado utilizar drogas que bloqueen el eje RAA en distintos puntos, por riesgo de hiperkalemia, disfunción renal e hipotensión. La terapia dual podrá ser utilizada, en forma cautelosa en pacientes con proteinuria severa, bajo estricto monitoreo de función renal y kalemia.

Si no se logra controlar PA puede utilizarse como segundo hipotensor nifedipino ya que tiene acción hipotensora similar a IECA y ARA II, aunque carece de efecto renoprotector.

En pacientes con hipervolemia, los diuréticos pueden ser una alternativa. En etapas iniciales las tiazidas y con VFG menor a 60 ml/min preferir diuréticos de asa. Los diuréticos que bloquean el receptor de aldosterona tienen uso limitado por riesgo de hipokalemia (11) Es importante considerar que, en pacientes con nefropatías perdedoras de sal, los diuréticos están contraindicados.

Trastornos hidroelectrolíticos y ácido base. Las alteraciones hidroelectrolíticas y ácido base aparecen en etapas avanzadas de la ERC, una vez que los mecanismos de compensación renal y extrarrenal son superados.

Ácido- base: El equilibrio ácido - base se mantiene por la presencia de tampones en líquido intracelular (LIC) y extracelular (LEC), sistema respiratorio y sistema renal. El riñón es capaz de reabsorber toda la carga filtrada de bicarbonato, de generar bicarbonato y de excretar protones por medio de acidez titulable y excreción de amonio. Cuando estos mecanismos son sobrepasados aparece la acidosis metabólica (AM).

Con VFG < 10 ml/min/1,73 hay retención de ácidos orgánicos, pero puede instaurarse en forma más precoz en niños dado a que tienen mayor generación de protones (H⁺) 2-3 mEq/kg/día secundario al crecimiento o en aquellos con nefropatía túbulo intersticial perdedora de bicarbonato. (12,13,14)

La AM se asocia a progresión de la ERC, exacerbación enfermedad mineral ósea, debilitamiento muscular, reducción de la síntesis de albúmina, retraso del crecimiento, aumento de β_2 -microglobulina y resistencia a la insulina. Las guías KDIGO del año 2012 recomiendan el uso de bicarbonato de sodio para mantener niveles de bicarbonato > 22 meq/Lt.

La alcalosis metabólica es menos frecuente y generalmente es secundaria al exceso de álcalis, uso de diuréticos, resinas de intercambio o a la pérdida de protones secundaria a vómitos. El tratamiento es suspender el agente desencadenante y en casos excepcionales hemodiálisis (12,13,14)

Disnatremias: Las alteraciones en los niveles de sodio plasmático generalmente se explican por exceso o déficit de agua. La presencia de hiponatremia ($\text{Na} < 135 \text{ mEq/Lt}$) habitualmente es de tipo dilucional, secundaria a sobrecarga de volumen, en el cual el manejo es la restricción de volumen, el uso de diuréticos en aquellos con función renal residual y/o aumentar la ultrafiltración en los niños dializados. En niños con ERC a diferencia de los adultos es muy frecuente la presencia de poliuria que se debe a una alteración de los mecanismos de concentración a nivel tubular y que puede ir acompañada de pérdidas urinarias de electrolitos y causar hiponatremia.

La presencia de hipernatremia habitualmente se debe a déficit de agua libre y el manejo debe enfocarse en la causa desencadenante. (13)

Kalemia: El potasio (K^+) es el catión más abundante del LIC (98%) y los valores plasmáticos ($3,5\text{-}5 \text{ meq/Lt}$) se mantienen estables hasta etapas muy avanzadas de la ERC mediado por mecanismo de compensación como son el estímulo de la aldosterona favoreciendo la secreción de K a nivel del túbulo renal distal y aumento de la excreción intestinal de K^+ .

La hiperkalemia es una de las complicaciones más frecuentes en ERCT y se clasifica en leve ($\text{K } 5,1\text{-}6 \text{ mEq/L}$), moderada ($6\text{-}7 \text{ mEq/Lt}$) y severa ($> 7 \text{ mEq/Lt}$). Debe descartarse en primera instancia el diagnóstico de pseudohiperkalemia secundaria a hemólisis de la muestra, leucocitosis o trombocitosis. Con $\text{VFG} < 15 \text{ mL/min/1,73}$ la hiperkalemia es frecuente, pero también puede ser causada o exacerbada por movimiento de K^+ del LIC al LEC (acidosis metabólica, déficit de insulina, destrucción tisular, rhabdomiólisis, hemólisis, síndrome de lisis tumoral e isquemia tisular), ingesta elevada de K^+ y algunos fármacos que reducen la excreción de K^+ (IECA- ARA II- antagonista de receptor de mineralcorticoides- diuréticos ahorradores de K^+ , inhibidores de la calcineurina y trimetropin entre otros). Las manifestaciones clínicas son muy variadas como parestesias, debilidad muscular, parálisis, arritmias y paro cardíaco. Los cambios electrocardiográficos como alteraciones inespecíficas de la repolarización, onda T picudas y QRS ancho nos hablan de la severidad de la hiperkalemia. (13)

El enfoque terapéutico debe basarse en la presencia de manifestaciones clínicas y/o electrocardiográficas. Una hiperkalemia severa o con cambios electrocardiográficos requiere un manejo agresivo y monitorización en UCI, uso de

gluconato de calcio 10% ev (como estabilizador de membrana), suspender toda fuente exógena de K⁺, favorecer el movimiento de K⁺ del LEC al LIC con salbutamol, insulina-glucosa, bicarbonato de sodio (este último debe ser utilizado con precaución porque puede agravar la hipocalcemia) y aumentar la excreción de K⁺ por medio de resinas de intercambio iónico, uso de diuréticos de asa si existe diuresis residual y/o terapia de reemplazo renal. En hiperkalemia leve o moderada la reducción de K⁺ en la dieta, la suspensión de fármacos que alteren la capacidad de excreción de K⁺ y resinas de intercambio iónico pueden ser medidas suficientes para su control. (12,13)

La hipokalemia es menos frecuente pero igualmente peligrosa. Se clasifica en leve (3,0-3,5 meq/Lt), moderada (2,0-2,9 mEq/Lt) y severa (< 2mEq/Lt), puede ser secundaria a bajo aporte de K⁺, a pérdidas gastrointestinales como vómitos y/o diarrea, pérdidas urinarias secundaria a poliuria, tubulopatías, exceso de actividad mineralcorticoide, diuréticos, por movimiento transcelular de K⁺ del LEC al LIC (aumento de actividad adrenérgica, insulina, alcalosis metabólica) y/o bajo aporte de K⁺. La hipokalemia aguda puede manifestarse clínicamente como calambres, debilidad muscular, parálisis, ileo y/o arritmias. Los síntomas aparecen con K⁺ < 2,5 mEq/Lt o en caso de hipokalemias agudas. Las alteraciones electrocardiográficas son inicialmente aplanamiento de la onda T, depresión segmento ST, luego aparición de onda U y finalmente arritmias (bradicardia sinusal, ectopias ventriculares, bloqueo AV, taquicardia y fibrilación ventricular). El manejo consiste en prevenir las complicaciones, repletar los depósitos de K⁺ y tratar la causa desencadenante. En diálisis el aporte de K⁺ debe ser individualizado. (13)

Enfermedad mineral ósea (EMO): Es una manifestación sistémica del metabolismo mineral óseo secundaria a la ERC, se caracteriza por una o más de las siguientes alteraciones: (1) del metabolismo calcio, fósforo (P), parathormona (PTH) y/o vitamina D, (2) alteraciones histológicas óseas y (3) calcificaciones vasculares y/o tejidos blandos. (15)

Una vez que la VFG comienza a disminuir el primer evento es un aumento del FGF-23, fosfatonina producida en el hueso con múltiples funciones entre ellas ser factor fosfatúrico que a nivel del túbulo renal impide la reabsorción de fósforo. FGF-23 inhibe

la 1- α hidroxilasa y activa la 24- hidroxilasa resultando en una disminución de la vitamina D activa y por otra parte tiene la capacidad de frenar la secreción de PTH. Al disminuir la VFG aumenta la excreción urinaria de fósforo como mecanismo compensatorio, pero a medida que progresa la ERC este es superado y aparece la hiperfosfemia que estimula la secreción de PTH. La PTH inhibe la vitamina D activa disminuyendo la absorción de calcio a nivel intestinal lo que genera hipocalcemia (potente estímulo para la PTH) favoreciendo la progresión de la EMO y complicaciones como talla baja, deformidades óseas, fracturas patológicas y daño cardiovascular (calcificaciones vasculares e hipertrofia de ventrículo izquierdo). (15,16,17)

La EMO requiere de un manejo agresivo. En pacientes con ERC y P elevado para la edad (Tabla.7) se recomienda restricción alimentaria de P. Si la PTH está sobre el rango para la etapa de ERC, con P alto, los aportes de fósforo deben ser 80% de la recomendación de ingesta diaria (RDI). Luego de iniciar restricción de P, se recomienda monitorizar cada 3 meses en ERC etapa 3- 4 y en forma mensual en ERC etapa 5. Si persiste la hiperfosfemia con dieta adecuada se utilizan quelantes de fósforo. Los quelantes de fósforo disponibles en base cálcica son el carbonato de calcio, acetato de calcio y en base no cálcica el sevelamer, citrato férrico y lantano, estos dos últimos sin recomendación actual de uso en pediatría. Los quelantes en base a aluminio no se recomiendan por la toxicidad secundaria a aluminio. Deben evitarse las calcificaciones por lo que dosis total de calcio elemental (dieta + quelante de P) no debe ser > 2 veces el DRI. Si hay hipercalcemia dependiendo de su severidad se debe reducir la dosis del quelante en base a calcio ó cambiar a quelantes de base no cálcicas, reducir concentrados de calcio en soluciones de diálisis y suspender análogos de vitamina D (16,17)

Los valores de PTH para distintas etapas de ERC se observan en la Tabla 8. Si el hiperparatiroidismo es persistente, la base del tratamiento es el uso de vitamina D activa. En ERC etapa 2-4 se recomienda el uso de vitamina D activa cuando PTH está sobre el rango para la etapa de ERC, pero sólo si los niveles de 25-OH-vit D son > 30 ng/ml, el calcio corregido < 10 mg/dl y el P está en rango normal para la edad. Las alternativas terapéuticas en la actualidad son calcitriol o análogos de vitamina D activa como paracalcitol y doxercalciferol. El uso de cinecalcet podría ser una alternativa en niños

mayores, con vigilancia y monitorización de calcemia estricta. Una vez que todas las medidas anteriores han fracasado la alternativa es la paratiroidectomía total o subtotal. (16,17)

En relación con los niveles de 25-OH vitamina D se recomienda medir 25-OH-vitamina D en todos los niños con ERC etapa 2-5, monitorizar cada 6-12 meses si los niveles son > 30 ng/ml y no están con uso de suplementos. Si requiere tratamiento controlar con niveles a los 3 meses, si permanecen normales dar dosis de vitamina D de suplemento y chequear cada 6 meses y si están bajos tratar en forma intensiva y controlar en 3 meses. (18) La deficiencia e insuficiencia se debe corregir de acuerdo con recomendaciones para la población general (Tabla g). (18)

RETRASO DEL CRECIMIENTO. El retraso del crecimiento sigue siendo un problema importante en los pacientes portadores de ERC. A pesar de los avances en el tratamiento conservador y en las terapias de reemplazo renal un 30-60% de los pacientes con ERCT presenta talla baja al llegar a la adultez (19).

Se ha demostrado que niños con retraso moderado o severo de crecimiento presentan mayores tasas de morbilidad y mortalidad que niños con velocidad de crecimiento normal, lo cual podría estar reflejando que estos pacientes presentan un pobre estado nutricional y un catabolismo aumentado que se asocia con aumento de infecciones, aumento de hospitalizaciones y otros efectos adversos (20). Además, los pacientes con talla baja presentan un desarrollo psicosocial alterado. La talla baja se define como talla bajo el percentil 3 para la edad y sexo (score de desviación estándar para la talla < 1.88 (SDS).

El Registro Chileno de Enfermedad Renal Crónica en Niños, año 2017, reporta aproximadamente un 28,6% de talla baja en estos pacientes. Este retraso es significativamente mayor en los niños más pequeños y en pacientes con ERC etapa 5.

Los factores más influyentes en la talla final son la etiología de la enfermedad, la edad de inicio y la duración de la ERC (19,21)

La patogenia del retraso del crecimiento es multifactorial y deben ser considerados: Enfermedad de base, Desnutrición calórica-proteica, Acidosis Metabólica, Trastornos del metabolismo del agua y electrolitos, EMO, Anemia,

Alteraciones del eje somatotrópico, Alteraciones del eje gonadotrópico, Tratamiento corticoidal, Potencial genético de crecimiento determinado por la talla de los padres y modalidad de tratamiento.

La GH es la hormona clave en el crecimiento post natal. En los pacientes con ERC la secreción de GH varía considerablemente, en los prepuberales existe una secreción endógena de GH normal o elevada y en los adolescentes está disminuida. El aclaramiento de GH a nivel renal, disminuye en la medida que disminuye la VFG, llegando a una disminución de 50% en los pacientes con ERCT. Además, la densidad de receptores de GH a nivel hepático y en el cartílago de crecimiento también se encuentran disminuidos, lo cual determina una resistencia a GH. (19)

Los pacientes con ERC que reciben tratamiento esteroideal ya sea como manejo de glomerulopatías o en la terapia inmunosupresora post trasplante, pueden disminuir el crecimiento longitudinal por frenación en varios niveles del eje de hormonas somatotrópicas (19) Además, producen daño en el metabolismo calcio/fósforo que conlleva a diversas lesiones que alteran el crecimiento. Los esteroides se asocian a mayor incidencia de fracturas, disminución de la densidad del hueso y necrosis avascular.

Tratamiento del retraso del crecimiento en ERC. El desafío actual en el manejo clínico de los pacientes pediátricos con retraso de crecimiento es optimizar todos los aspectos del tratamiento, incluyendo la corrección de los trastornos metabólicos y el uso adecuado de la terapia hormonal.

Con respecto a las intervenciones nutricionales, óseo-metabólicas, manejo de anemia y acidosis, ya fueron consideradas en otros puntos de esta guía.

Con relación al tratamiento dialítico, este corrige parcialmente el síndrome urémico, pero el aclaramiento a través de la diálisis no logra mejorar el retraso de crecimiento.

La influencia del trasplante renal en la talla de los pacientes con ERC varía ampliamente, desde aquellos niños que presentan un catch up growth que les permite alcanzar una talla normal, hasta aquellos niños que terminan siendo adultos con talla baja.

Los factores más influyentes para lograr una talla final adecuada son: velocidad de filtración glomerular adecuada, trasplante en edades tempranas de la vida, inicio del estirón puberal en el tiempo adecuado e inmunosupresión sin esteroides o con retiro precoz de los mismos (19).

Finalmente, es importante considerar que el uso de hormona de crecimiento recombinante humana (hrGH) es una terapia eficaz y segura para el tratamiento del retraso de crecimiento en estos pacientes. (19)

DISLIPIDEMIAS. Está bien documentada la asociación entre los trastornos del metabolismo de los lípidos y el desarrollo de aterosclerosis. La ERC se asocia con una elevación de los triglicéridos, lipoproteínas de baja densidad (LDL), muy baja densidad (VLDL) y disminución de las lipoproteínas de alta densidad (HDL). La regulación de estas lipoproteínas es dependiente de lipólisis, proceso que está alterado en la ERC. En el estudio CKiD se reporta un 42% de dislipidemia en pacientes pediátricos, siendo más frecuente en presencia de baja VFG y proteinuria nefrótica. El manejo dietético es muy importante y la incorporación de ácidos grasos omega 3 (EPA/DHA), ha demostrado efectos en la disminución de triglicéridos plasmáticos y colesterol total. (3,4)

No adherencia. Los adolescentes tienen la tasa más alta de no adherencia al tratamiento y está relacionado con trastornos en el desarrollo físico asociados a una inmadurez emocional, déficits cognitivos, disminución de la percepción de riesgo, así como falta de supervisión parental, entre otros múltiples factores. Se recomiendan estrategias de educación por parte del equipo de salud, apoyo del equipo de Salud Mental, y el involucramiento de los padres o familiares. (2)

USO DE FÁRMACOS Y MEDIOS DE CONTRASTE. Los antiinflamatorios no esteroideos (AINE) son considerados nefrotóxicos, tanto por su efecto vasoconstrictor renal, así como por el riesgo de producir nefritis tubulointersticial aguda (NTI). Los AINE y los

antibióticos son los fármacos que con mayor frecuencia la producen. Por estos motivos la recomendación es utilizarlos con precaución, por períodos breves y en la menor dosis posible, pero finalmente evitar su uso en ERC, especialmente en las etapas avanzadas, es lo más aconsejable.

El estudio de imágenes con medios de contraste, en pacientes con VFG <60 mL/min/1.73 m² requiere de algunas precauciones: asegurar una hidratación adecuada antes y después del procedimiento, evitar agentes con osmolaridad elevada, utilizar la menor dosis posible, no utilizar otros agentes nefrotóxicos en forma simultánea y vigilar la VFG después del procedimiento. El gadolinio está contraindicado cuando la VFG es <30 mL/min/1.73 m², por el riesgo de fibrosis sistémica nefrogénica. (5)

Existen tablas para el ajuste de dosis de antibióticos, antivirales y antifúngicos, que deben ser consultadas antes de prescribir un tratamiento a los pacientes con ERC, particularmente con VFG <50 30 mL/min/1.73 m².

BIBLIOGRAFÍA:

- 1.- KDIGO 2012 Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Management of Chronic Kidney Disease. *Kidney Int suppl.*2013;3:1-150
- 2.- Kaspar, C.D.W, Bholah R, Bunchman T.E. A Review of Pediatric Chronic Kidney Disease. *Blood Purif* 2016;41: 211–217
- 3.- Sethna, CB., Merchant, K and Reyes A. Cardiovascular Disease Risk in Children With Kidney Disease. *Sem Nephrol* 2108;38(3):298–313
- 4.- Warady, B.A, Abraham, A.G., Schwartz, G. J. Predictors of Rapid Progression of Glomerular and Nonglomerular Kidney Disease in Children and Adolescents: The Chronic Kidney Disease in Children (CKiD) Cohort. *Am J Kidney Dis.* 2015;65(6):878-888
- 5.-Ferraris J, Coccia P. Enfermedad Renal crónica. En "Manual de Nefrología Pediátrica" 5ª Edición. Saieh C., Escala J.M. Editorial Mediterraneo Ltda. 2018;42:275-284
- 6.- KDIGO 2012 Clinical Practice Guideline for Anemia in Chronic Kidney Disease *Kidney Int Suppl.*2012;2:279-335
- 7.- Atkinson M & Warady BA. Anemia in chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol* (2018) 33:227–238
- 8.- Urbina E, Agabiti-Rosei E, Cruickshank J et al. 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescents. *J Hipertens.*2016; 34: 1887-1920
- 9.- Hadtstein C, Schaefer F. Hypertension in children with chronic kidney disease: pathophysiology and management. *Pediatr Nephrol* 2008;23:363-371
- 10.-Flynn JT, Kaelber DC, Baker-Smith CM et al. Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents. *Pediatrics* 2017; 140(3) e20171904
- 11.- ESCAPE Trial Group, Wühl E, Trivelli A, Picca S, Litwin M, Peco-Antic et al. Strict blood-pressure control and progression of renal failure in children. *N Engl J Med* 2009. 361:1639–1650
- 12.- Alcázar R. Alteraciones hidroelectrolíticas y del equilibrio ácido- base en la enfermedad renal crónica avanzada. *Guías SEN. Nefrología.*2008 Supl 3, 87-93.
- 13.- Dhondup T, Qian Q. Electrolyte and acid- base disorders in chronic kidney disease and end- stage kidney failure. *Blood Purif.* 2017; 43: 179-188.

- 14.- Chen W, Abramowitz M. Epidemiology of acid- base derangements in CKD. *Adv Chronic Kidney Dis.* 2017; 24:280-288.
- 15.- Smith C and Mehls O. Mineral and bone disorders in children with chronic kidney disease. *Nat. Rev.* 2011; 7: 624-634.
- 16.- KDIGO 2017 Clinical Practice Guideline Update for the Diagnosis, Evaluation, Prevention, and Treatment of Chronic Kidney Disease–Mineral and Bone Disorder (CKD-MBD).
- 17.- Shroff R. Et al. Clinical practice recommendations for treatment with active vitamin D analogues in children with chronic kidney disease Stages 2-5 and on dialysis. *Nephrol Dial Transplant.* 2017; 32:1114-1127
- 18.- Hanudel M, Salusky I. Treatment of pediatric chronic kidney disease- mineral and bone disorder. *Curr Osteoporos Rep.* 2017; 15: 198- 206.
- 19.- Geary D, Schaefer F. *Comprehensive Pediatric Nephrology.* 2008. "Growth and puberty in Chronic Kidney Disease" Haffner D, Nissel R. 709-73
- 20.- Wong CS, Gipson DS, Gillen DL, et al: Anthropometric measures and risk of death in children with end-stage renal disease. *Am J Kidney Dis* 36: 811-819, 2000
- 21.- Fine R. Etiology and treatment of growth retardation in children with chronic kidney disease and end- stage renal disease: a historical perspective. *Pediatr Nephrol* 25: 725-732, 2000

ANEXOS:

Tabla 1

Clasificación de ERC según VFG

Etapa	VFG (ml/min/1.73m ²)	Descripción	Detección, evaluación y tratamiento
1	> 90 ml/min	Daño renal con VFG normal o elevada	Diagnóstico y tratamiento de comorbilidad, Prevención de la progresión, Reducción del riesgo cardiovascular.
2	60-89 ml/min	Disminución leve	Estimar la progresión Aparición precoz y subclínica de alteraciones metabolismo fosfocálcico
3b	30-44 ml/min	Moderada a severamente disminuido	Evaluar y tratar complicaciones. Elevación inicial de PTH. Enlentecer progresión.
4	15-29 ml/min	Severamente disminuido	Se expresan todas las alteraciones bioquímicas y clínicas características de la ERC. Anemia, osteodistrofia renal, trastornos ácido base e hidroelectrolíticos, alteración del crecimiento.
5	< 15 ml/min	Insuficiencia renal	Terapia de reemplazo (diálisis o trasplante)

Tabla 2

Clasificación de acuerdo con la presencia de albuminuria para pacientes adultos con ERC (KDIGO 2012)

Categoría	Excreción albumina mg/24hrs	RAC mg/gr	RAC mg/mmol	Condición
A1	< 30	< 30	< 3	Normal o Levemente aumentada
A2	30-300	30-300	mar-30	Moderadamente aumentada
A3	> 300	> 300	> 30	Severamente aumentada

RAC Relación albuminuria/creatininuria

En S. Nefrótico los valores de excreción son > 2200 mg/ en 24 hrs.

Tabla 3

Valores normales de proteinuria y albuminuria en niños

Proteinuria	RN y < 6 meses	6 – 24 meses	> 24 meses
Recolección horaria	6-8 mg/m ² /hr**	< 4 mg/m ² /hr **	< 4 mg/m ² /hr**
Recolección de 24 hrs	240 mg/m ² /día	150 mg/m ² /día	150 mg/m ² /día
Relación proteinuria/creatininura (P/C)*		< 500 mg/gr	200 mg/gr
		< 0,5 mg/mg	0,2 mg/mg
		< 50 mg/mmol	< 20 mg/mmol
Albuminuria entre 6 - 19 años			
Recolección de 24 hrs	30-300 mg/día		
Recolección nocturna	20-200 ug/min		
Relación albuminuria/creatininuria			

* Muestra orina de la mañana

**Valores >40mg/m²/hr o >3g/1,73 m²/día se considera proteinuria nefrótica. Entre 4 y 40 mg/m²/hr se considera proteinuria significativa.

Tabla 4

Valores de VFG normales en RN y niños hasta 2 años (mL/min/1,73m²)

Edad	VFG media + DE	Método de Referencia	Cita Bibliográfica
RN pretérmino			
Día 7	19,9 ± 3	Aclaramiento de creatinina	Vieux y cols. 2010
Día 14	22,1 ± 14,9		
Día 21	24,6 ± 10,8		
Día 28	27,8 ± 12,6		
RN de término			
0-3 meses	60,4 ± 17,4	Aclaramiento de inulina	Brodehl y cols. 1982
4-6 meses	87,7 ± 22,4		
7-12 meses	96,2 ± 12,3		
1-2 años	105,2 ± 17,3		

Tabla 5
Valores de Hemoglobina recomendados por la OMS

Edad (años)	Hemoglobina (Hb) g/dl
0,5-5	< 11
05-dic	< 11,5
dic-15	< 12
>15 hombre	< 13
>15 mujer	< 12

Tabla 6
Clasificación de la HTA

Clasificación HTA en niños	Niños 1-13 años Pc de PAS y/o PAD (%)	Niños 13-18 años PAS /PAD mm Hg
Normal	<90	<120/<80
Presión arterial elevada	≥90 - <95 o 120/80 mmHg o < 95 (elegir el menor valor)	Entre 120/<80 y 129/<80
	≥95 hasta <95 +12 mmHg o Entre 130/80 y 139/89 (elegir el menor valor)	
HTA Estadio I	Entre 130/80 y 139/89 (elegir el menor valor)	Entre 130/80 y 139/89
HTA Estadio II	≥95 más 12 mmHg ≥140/90 mmHg (elegir el menor valor)	≥140/90 mmHg

Tabla adaptada de "Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescent". Pediatrics .2017;140(3).

Pc: percentil, PAS: presión arterial sistólica, PAD: presión arterial diastólica

Tabla 7

Valores de Fósforo según edad

Edad	Fósforo
0-6 meses	5.2-8.4 mg/dL
7-12 meses	5-7.8 mg/dL
1- 5 años	4.5 – 6.5 mg/dL
6-12 años	3.6 – 5.8 mg/dL
13-20 años	2.3- 4.5 mg/dL

Tabla 8

Niveles de PTH intacta según estadio ERC

Estadio ERC	Niveles de PTH intacta
ERC 2-3	35-70 pg/ml
ERC 4	71-110 pg/ml
ERC 5	100 < 300 pg/ml

Tabla 9

Tratamiento de acuerdo con niveles de 25-OH Vitamina D

	Niveles de 25- OH Vitamina D	Tratamiento
		Vitamina D
Suficiencia	> 30 ng/ml	
Insuficiencia	15-29 ng/ml	2000 UI /d x 3 meses
Deficiencia	< 15 ng/ml	4000 UI/d x 3 meses
Deficiencia severa	< 5 ng/ml	8000 UI/d x 4 sem, luego 4000 UI/d x 8
		< 1 año 600 UI/d
Mantención	< 1 año 400 UI/D	
	> 1 año 1000-2000 UI/D	

Capítulo 21

PARÁLISIS CEREBRAL

Verónica Delgado Mayorga

La Parálisis Cerebral (PC) es un cuadro conocido desde hace ya alrededor de 150 años, cuando Freud hizo la primera descripción, seguido de Little, quien describió una de las formas clínicas, que se conoció por mucho tiempo como parálisis de Little.

Si bien la definición no es compleja, el diagnóstico no parece ser tan fácil en la práctica diaria, probablemente porque es un cuadro cuyas manifestaciones se van modificando de acuerdo al progreso de la maduración del Sistema Nervioso Central, en este caso, alterado por una lesión pre, peri o postnatal temprana.

El niño, y posteriormente adulto, con parálisis cerebral es una persona en que la alteración neuromotora de base se refleja en múltiples aspectos, dificultando su vida cotidiana y la interacción con su familia y sus pares. La vida es movimiento y el movimiento es vida, por lo tanto cualquier alteración del mismo, necesariamente impactará en mayor o menor medida sobre todos sus aspectos, generando necesidades especiales de salud, es decir NANEAS, pero también necesidades especiales en educación, traslados y recreación.

Trataré de abordar el tema de modo de facilitar su comprensión, favoreciendo así el diagnóstico y abordaje idealmente precoces.

Definición. La PC es una alteración motora originada en una lesión del Sistema Nervioso Central que aún no ha completado su proceso de maduración. Es una alteración no progresiva, pero irreversible. Con mucha frecuencia se acompaña de síndromes convulsivos, alteraciones sensoriales y deficiencia cognitiva.

Esta es la definición clásica, a la que hay que agregar que es una alteración del **desarrollo** de la función motora, que provoca una disminución en la funcionalidad del individuo y que si bien no es progresiva, sí es variable, por lo que con el tiempo aparecen complicaciones secundarias, como retracciones articulares, compromiso nutricional, etc. La función motora no se refiere sólo al movimiento, que es lo más visible, sino que abarca también el control del tono y de la postura.

Etiología. Dado que la PC es el producto de una lesión del Sistema Nervioso Central (SNC) inmaduro, cualquier situación que afecte sus componentes pudiera ser el factor causante. La gran cantidad de agentes causales, así como la diversidad en sus mecanismos fisiopatológicos, explica en parte la variabilidad en la presentación clínica de la PC. Dado el alto requerimiento de oxígeno y glucosa del SNC, mayor aún en el período de crecimiento y desarrollo, cualquier situación que determine un menor aporte de ellos podría ser un factor causal. Dentro de las principales causas se cuentan la hipoxia, las hemorragias, la leucomalacia periventricular, las infecciones, malformaciones congénitas y tóxicos. Todas ellas, por diferentes mecanismos, provocan una alteración en la función del SNC, ya sea por muerte neuronal o por alteración en la transmisión de los impulsos y, por ende, de la información entre las diferentes áreas encefálicas entre sí y hacia la periferia.

Cuadro Clínico y Clasificación. Dada la gran cantidad de posibles etiologías, así como de lo dinámico tanto del proceso de formación como de maduración del SNC por una parte como, por otra, de la capacidad de reparación o neuroplasticidad que posee el sistema, el cuadro clínico puede ser muy diverso, aun teniendo el mismo factor causal inicial. A esto hay que agregar los efectos del medio ambiente sobre el niño, la estimulación e intervención específica que reciba, que incidirán en las manifestaciones clínicas. De allí la dificultad que presenta a veces su diagnóstico, especialmente en los casos menos marcados y/o para quienes no trabajan cotidianamente con este tipo de pacientes. Sin embargo, no debemos olvidar que la PC es una alteración que siempre comprenderá afectación del **Tono, Postura y Movimientos**, con un tono aumentado, disminuido o fluctuante, movimientos anormales y poco eficientes, incluyendo la alteración de reflejos e inestabilidad postural, junto con alteración en el patrón postural (Figura 1).

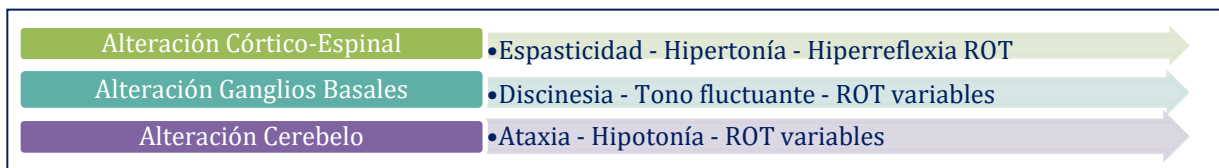
Figura 1: Componentes alterados en la Parálisis Cerebral

Tono	Movimientos	Postura
•Hipotonía axial •Hipertonía extremidades	•Retraso DSM •Alt. Reflejos Primitivos	•Inestabilidad Postural •Alteración Patrón Postural

Las alteraciones en estas áreas se hacen más notorias a medida que pasa el tiempo, reflejándose entre otras cosas, en que el niño afectado no logra adquirir los hitos del desarrollo normal, presentando de regla un retraso del Desarrollo Psicomotor (DSM).

Dada la enorme diferenciación funcional de las distintas estructuras que componen el SNC, las manifestaciones clínicas también son diferentes, tanto en forma como magnitud. Es así como existen diversos tipos clínicos de PC, que se pueden clasificar de acuerdo al circuito afectado. Estas son alteraciones piramidales o cortico-espinales, cuyo principal signo es la espasticidad, y alteraciones extrapiramidales, que engloban las alteraciones de ganglios basales con discinesia y las alteraciones cerebelosas, con ataxia (Figura 2). Dado que la vía cortico-espinal es la vía final común de bajada de la información desde el SNC hacia la periferia, prácticamente todos los cuadros tienen signología piramidal.

Figura 2: Circuito alterado y principales manifestaciones clínicas



Resumiendo podemos decir que el cuadro clínico depende de:

- Etiología
- Estructura afectada
- Momento en que se produce la lesión
- Intervención, ya sea como estimulación o tratamiento específico

Como se mencionó, en la PC siempre están alterados los tres componentes: tono, postura y movimientos, por lo que se detallará a continuación como se manifiestan estas alteraciones.

1. **Alteración del Tono:** la principal función del tono es permitir el enderezamiento contra la gravedad. En los niños con PC, el tono está generalmente disminuido en el tronco y aumentado o variable en las extremidades. Como consecuencia de esto se ve dificultada la verticalización, la posibilidad de mantenerse erguido, con un tronco que

tiende a colapsar. Esto se traduce en la dificultad para mantenerse en sedente o de pie. Paralelamente hay una hipertonia de las extremidades, que dificulta el acomodo postural necesario para poder mantenerse en una posición y transferir peso de un lado al otro para desplazarse.

2. **Alteración de los Movimientos:** tal vez lo más evidente es la alteración de los movimientos y con ello la adquisición de los hitos del desarrollo. Normalmente los movimientos de un individuo son fluidos, intencionados, organizados, con el menor gasto energético posible, en suma, eficientes. Aquí en cambio o están disminuidos, en el caso de la espasticidad o aumentados en el caso de los cuadros extrapiramidales, ya sea discinesia o ataxia. Son poco fluidos, toscos, disarmónicos, con mayor gasto energético, descoordinados e incluso involuntarios. Todo esto se traduce en la poca efectividad para realizar actos motores voluntarios como tomar y manipular objetos, desplazarse o articular adecuadamente los sonidos y finalmente decir palabras. Los hitos que no dependen de la función motora, pueden estar presentes total o parcialmente, por ej. el niño puede fijar la vista, pero puede estar dificultado el seguimiento visual. Si no hay compromiso cognitivo agregado, los hitos dependientes de esta función estarán presentes, como la permanencia del objeto, el reconocer y desconocer, etc. Por lo tanto hay que prestar mucha atención en la evaluación, para no subvalorar las capacidades del niño y con ello, discapacitarlo más.

En relación a los movimientos, encontramos también alteración de otro componente motor, como son los reflejos primitivos, que si bien no corresponden a movimientos voluntarios, sí reflejan la capacidad y por ende indemnidad del SNC al producirlos. Los reflejos primitivos, a diferencia de los reflejos osteotendíneos, son reflejos complejos, multisinápticos e integrados a nivel del SNC, presentes desde la vida intrauterina. Su función se relaciona principalmente con la supervivencia, por ej. la cadena de reflejos orofaciales para la alimentación o con la defensa y protección, en última instancia, también supervivencia, como son los reflejos prensores palmar y plantar o el Moro. Dado que se integran a nivel del SNC, también dependen de su maduración, esta vez en sentido inverso a la aparición de los hitos del DSM. Son por lo tanto muy útiles para la sospecha y diagnóstico precoz en recién nacidos, de término o

prematurados, así como en lactantes pequeños, que aún no han tenido tiempo para la adquisición de dichos hitos o el retraso en la aparición de los mismos.

Dentro de los más útiles para el diagnóstico temprano están los reflejos prensores, el reflejo de Moro y el reflejo de Galant, que además de alterarse en el desarrollo de la PC, lo hacen de una manera característica dependiendo si se trata de un desarrollo espástico o discinético. Al evaluar estos reflejos no sólo debe analizarse si están o no presentes, sino sobre todo, la calidad de ellos, es decir su intensidad, latencia, duración, agotabilidad, simetría, etc. Se detallan brevemente a continuación.

El Reflejo de Prensión Palmar dura hasta que la mano alcanza su función no solamente prensora, es decir tomar y soltar, por lo tanto poder hacer transferencias de una mano a la otra, sino también de apoyarse en ellas. Es un reflejo que está aumentado o persistente en el desarrollo espástico, con las características manos cerradas. En cambio en el desarrollo discinético está disminuido, provocando el efecto contrario. Los primeros no pueden abrir las manos para tomar cosas, los segundos no pueden cerrarlas para sostenerlas.

El Reflejo de Prensión Plantar es rápido e intenso y dura hasta que el pie alcanza su función de apoyo, a fines del cuarto trimestre, siendo entonces el que dura más tiempo y que por lo tanto nos sirve todo el primer año como herramienta de evaluación. Es además el que tiene la vía nerviosa, aferente y eferente más larga. Está aumentado o persistente en los niños discinéticos y disminuido o ausente en los espásticos.

El Reflejo de Moro está presente mientras haya inestabilidad postural, por eso es que puede ser desencadenado por múltiples estímulos y desaparece en la medida que ésta se logra, con hitos como el apoyo simétrico de codos o la Coordinación mano – mano – boca. En los niños espásticos está disminuido, bloqueado, en cambio en los discinéticos persiste. Esto explica lo "asustadizos" e irritables que suelen ser, como refieren los padres.

El Reflejo de Galant va disminuyendo a medida que el niño va logrando la disociación de cinturas, por lo tanto cuando logra el giro coordinado de supino a prono,

ya no puede estar presente. En el niño espástico está disminuido o ausente, en los discinéticos persistente.

Algo similar ocurre con la Extensión primitiva de las piernas, persistente en los espásticos y la Marcha Automática, persistente en los discinéticos.

3. **Alteración de la Postura:** a medida que va progresando la maduración del SNC, la postura se hace cada vez más estable. El patrón postural, es decir la relación de las extremidades con respecto al tronco en cambio no depende del nivel de maduración del SNC sino que es, desde un comienzo, con una postura que lleva las extremidades hacia afuera, en rotación externa, abducción, alternando la flexión con la extensión y simétricas. Las manos están sueltas, alternando los pulgares dentro o fuera. En cambio en el desarrollo motor patológico, como ocurre en la PC, el patrón postural es inverso, es decir en rotación interna, adducción, extensión de las EEII, inclusión de los pulgares y muchas veces, asimetría (Figura 3).

Como consecuencia de las alteraciones antes descritas, en los niños con PC encontraremos alteraciones en el área motora gruesa, afectando la verticalización y el desplazamiento, así como en el área motora fina, afectando la función prensora y el lenguaje. Estas variarán de acuerdo al nivel de desarrollo en que se encuentre, haciéndose cada vez más evidentes. Con el paso del tiempo se facilita el diagnóstico, pero también disminuye la posibilidad de intervención eficaz. Mientras más severa la alteración, más fácil de diagnosticar, pero más difícil que la intervención neuro-rehabilitadora y los procesos neuroplásticos sean capaces de compensar la alteración. En cambio, en las alteraciones sutiles, el pronóstico es mucho mejor, pero son más difíciles de pesquisar.

Figura 3: niños Recién Nacidos, a los 4 m y a los 8m con patrones normales arriba y alterados abajo,



Otra consideración importante en relación al cuadro clínico es la distribución topográfica, pudiendo estar comprometido un hemisferio o ambos, con mayor o menor compromiso de unas extremidades por sobre las otras. El consenso actual es a clasificarla según el tipo y localización, siendo los cuadros espásticos uni- o bilaterales, los más frecuentes, como se muestra en la Tabla 1, con datos extraídos del Informe Europeo de Salud Perinatal.

Tabla 1: Distribución porcentual de tipos de Parálisis Cerebral

Tipo	Espasticidad Unilateral	Espasticidad Bilateral	Discinesia	Ataxia	Otros
%	33%	54%	7%	3%	3%

Fuente: Informe Europeo de Salud Perinatal

Muchos autores hablan aún de "plejía", homologando a la patología del adulto. Sin embargo sería más correcto hablar de "paresia", ya que en la PC no hay una ausencia de movimiento, como ocurre en el adulto posterior a un ACV, sino más bien, una alteración /o disminución del mismo, debido principalmente a que en el adulto, los vasos que sangran o se trombosan tienen grandes áreas de irrigación. En cambio en el niño, los vasos que sangran son vasos delgados, principalmente los de la matriz germinal. Los niños que presentan ACV tienen cuadros más parecidos al del adulto.

Dado que la PC es una alteración neuromotora que genera una limitación funcional, entre ellas en las actividades de la vida diaria, otra forma de clasificarla es entonces

según el grado de severidad siendo aquí lo más utilizado, en términos globales, la Gross Motor Function Classification System GMFCS, que subdivide la PC en 5 categorías de acuerdo a la posibilidad de verticalización y desplazamiento, con o sin ayuda de terceros o de apoyos técnicos como bastones, carrito andador, silla de ruedas. El MINSAL, en su informe del Programa de Seguimiento de Prematuros la subdivide en Invalidante y No Invalidante. En relación a las alteraciones del lenguaje, la "Escala Viking del Habla" es una clasificación sencilla y orientativa que separa el habla en 4 categorías, de acuerdo al grado de alteración y a la comprensibilidad de la misma por parte de terceros.

Resumen de Clasificación

Tabla 2: Resumen de diferentes clasificaciones utilizadas en la PC

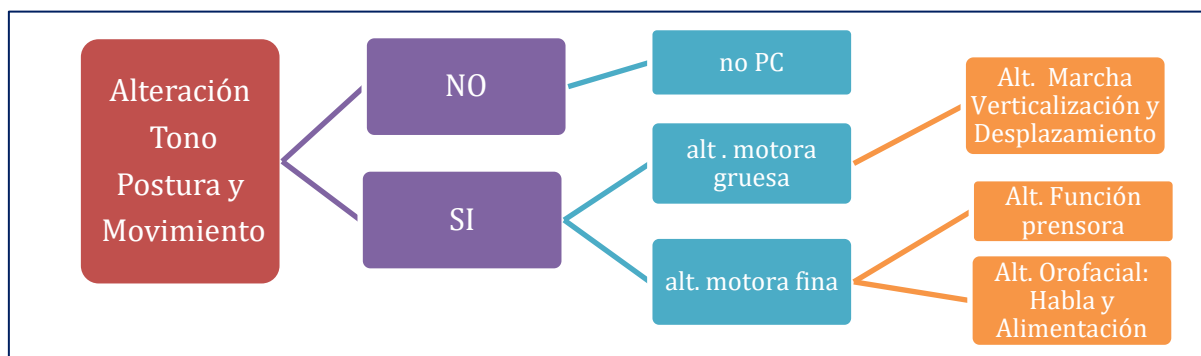
Tipo clínico y Topografía	Espástica Unilateral	Espástica Bilateral	Discinesia	Ataxia	Otros
Severidad	No Invalidante	Invalidante			
Severidad según GMFCS	I Camina sin limitación	II Camina con limitación	III Sedestación autónoma o con mínimo apoyo, desplazamiento con silla	IV Sedestación con apoyo, desplazamiento en silla	V Sin sedestación, requiere ser transportado
Escala Viking del habla	I Sin alteraciones y comprensible	II Alterada, 'comprensible para extraños	III Alterada e incomprensible para extraños	IV Incomprensible	

Las alteraciones mantenidas de la postura, tono y movimientos pueden llevar a la aparición de contracturas y deformidades osteoarticulares. Entre ellas, las más frecuentes son los acortamientos del tendón de Aquiles, por el pie equino; el acortamiento de isquiotibiales, por la tendencia extensora de las extremidades inferiores; la subluxación o luxación de caderas, por la hipertonia de los aductores; la escoliosis, especialmente en cuadros asimétricos en que el niño tiende a cargarse más hacia un lado, muy asociado con la luxación de caderas unilateral; las deformidades de las manos, por el patrón alterado en ellas. Al plantear correcciones quirúrgicas de estas deformidades NO se debe olvidar que ellas son producto de una alteración a nivel central y no en el segmento que se operará, por lo tanto es altamente probable que se reproduzcan. Siempre hay que establecer un análisis costo-beneficio que salga favorable para el paciente en términos de mejorar funcionalidad o prevenir alteraciones mayores.

Otra complicación frecuente son las alteraciones nutricionales, producto de la descoordinación a nivel orofacial y del mayor gasto energético.

Diagnóstico y Estudio. El diagnóstico de la PC es **clínico**. Las neuroimágenes nos pueden mostrar una lesión, que orientará principalmente a entender la etiología y plantear pronóstico, a entender algunas de las manifestaciones clínicas del paciente, a buscar y estudiar cuadros agregados como los síndromes convulsivos. Sin embargo no hay ningún examen de laboratorio o imagen que nos confirme o descarte la PC. En la Figura 4 se muestra un esquema con las alteraciones de la PC y que puede ser útil para el diagnóstico.

Figura 4: Esquema de alteración en PC



Dado que la PC es un cuadro irreversible, no se hace el diagnóstico definitivo sino hasta los 2 años. Hasta ese momento hablaremos de una situación de riesgo. En este marco es útil el concepto de Alteración de la Coordinación Central ACC, porque habla de una alteración, que tiene su origen a nivel del SNC y en que el problema es un déficit, independientemente de la causa, de la coordinación de los diferentes circuitos neuronales. Es así como todo niño con PC pasó por el cuadro de ACC, pero no todos los niños con ACC terminan en una patología neuromotora. Esto dependerá de la severidad del cuadro o lesión de base, de la precocidad en que se haga el diagnóstico y de la oportunidad y efectividad del tratamiento escogido.

Tratamiento. El abordaje terapéutico del niño con PC debe abarcar todas las áreas de alteración, no solamente la motora. Es fundamental por lo tanto que el manejo esté a cargo de un equipo multidisciplinario que trabaje coordinadamente y con objetivos comunes, apuntando a lograr la mayor autonomía y funcionalidad posibles, así como tratar de prevenir o aminorar las complicaciones. Hay que hacer la diferencia entre el niño que tiene riesgo o está en vías de desarrollar una PC, en el que se intentará estimular al máximo la capacidad neuroplástica del SNC, de aquél que ya tiene la PC establecida. Teóricamente no hay evidencia que demuestre la efectividad del tratamiento, lo que es obvio si lo que se quiere medir es si se logra la resolución del cuadro, hecho que no es posible. Pero todos los que trabajamos en neurorrehabilitación sabemos que sí se obtienen logros, especialmente al plantearse objetivos realistas y mientras antes se inicie el tratamiento.

Hay diferentes abordajes terapéuticos, que se pueden dividir en:

- a) **Abordaje kinésico:** éste busca abordar los 3 componentes básicos que están alterados, es decir tratar de manejar el tono, mejorar el control postural de modo de mejorar también la calidad de los movimientos. Hay diferentes formas de tratamiento, que no son excluyentes entre sí. Es necesario recalcar que todos ellos requieren de una formación especializada, siendo los principales:
 - a. Terapia Bobath o de Neurodesarrollo: es la terapia más difundida a nivel mundial, desarrollada por el neurólogo Dr. Karel Bobath y su esposa, la fisioterapeuta Berta Bobath en Londres, a mediados del siglo pasado. Busca

bloquear los reflejos patológicos y facilitar los patrones posturales normales. Es un modelo terapéutico que partió en el trabajo con adultos y luego se traspoló al manejo pediátrico. El tratante es el kinesiólogo, quien da a los padres indicaciones sobre el manejo en el hogar. Dentro de los elementos más difundidos de la terapia Bobath es el que se hace sobre la pelota, que es un trabajo específico, con objetivos claros, con respuestas determinadas y que si se usa mal, puede incluso aumentar la anormalidad por ej. el patrón extensor de las piernas. Por lo tanto, no debiera usarse de manera indiscriminada, sino con indicación específica. Es un excelente modelo terapéutico, no exclusivamente kinésico, sino también con componentes de manejo de Terapia Ocupacional (TO) y de Fonoaudiología.

b. Terapia Vojta o de Locomoción Refleja: ésta fue desarrollada por el neuropediatra Dr. Václav Vojta, en Praga y luego en Munich, en la década del 50 - 60. Aquí, a través de la presión en determinados puntos del cuerpo y varias veces al día, se da al SNC una aferencia que activa de manera refleja la aparición de patrones motores normales, como los que aparecen en el desarrollo normal. La participación activa de los padres o cuidadores es indispensable, dado que debiera hacerse 3 veces al día. El terapeuta debe ir supervisando y guiando a los padres en la realización de los ejercicios, junto a buscar los de mayor efectividad. Dado que no requiere de la cooperación del niño, es muy útil especialmente en lactantes y niños pequeños, en los que la patología aún no se haya instaurado. De hecho Vojta hace la diferencia entre el niño con síntomas de riesgo, es decir patrones anormales de postura y movimiento, de aquel con patología establecida. Mientras más "joven" el niño, mayor es su capacidad neuroplástica y por lo tanto, más fácilmente abordable es, requiriendo ejercicios y posturas más sencillos, menos puntos de presión y menos fijación. En otras palabras, la terapia se puede realizar más fácilmente y es más concreta. Esto es muy útil por ej. en el abordaje de prematuros en la Unidad de Neonatología, en que además, al permitírsele a los padres participar activamente en el manejo terapéutico de su niño, mejora también el vínculo con él. Por último y dado que es una terapia que activa el SNC de forma global, sirve también para mejorar otras funciones, aparte de la motora, como son la función respiratoria, alimentación y evacuación, las dos primeras muy importantes en el

premature, la tercera especialmente en los niños con PC establecida, generalmente muy constipados.

c. Terapia Castillo Morales: éste es un modelo creado por el fisiatra argentino, Dr. Rodolfo Castillo Morales, que tiene un componente de abordaje corporal, con una fuerte influencia de Bobath, y uno orofacial, muy difundido en los países escandinavos. La terapia de regulación orofacial es muy útil, tanto en niños hipotónicos, como en cualquiera que presente alteraciones en el proceso orofacial de la alimentación.

d. Otros: existen otros modelos kinésicos para abordar las alteraciones neurológicas como Katona, Kabat, Doman-Delacato, Feldenkrais, que se basan generalmente en la realización de movimientos que entregan al SNC información para su activación correcta.

Cada método tiene sus ventajas y desventajas, pero todos ellos requieren de un entrenamiento especializado y sobretodo, de reconocer cuáles son las falencias del niño de modo de poder plantear adecuadamente los objetivos terapéuticos y elegir así el mejor modelo de abordaje, para él y su familia.

- b) Manejo de Terapia Ocupacional: este va dirigido a lograr mayor funcionalidad en las actividades de la vida diaria, lo que incluye tanto aspectos como mejorar la función prensora y con ello la exploración del medio, como el apoyo para la comunicación y la alimentación. El trabajo del TO es fundamental en la intervención. Simplificando, podríamos decir que el kinesiólogo facilita el movimiento y el TO le da la función, acorde a las necesidades y realidad del niño, a su nivel de desarrollo, al lugar donde vive, a su familia. Como herramientas terapéuticas puede usar el modelo Bobath, la Integración Sensorial, la Terapia de Castillo Morales, etc. El abordaje del TO generalmente es más lúdico, pero no por eso, menos especializado. Cabe mencionar que al igual que ocurre con la pelota de tratamiento como sinónimo de terapia Bobath, a los TO se los asocia con la piscina de pelotas, lo que evidentemente es una simplificación., ambas se deben utilizar con objetivos específicos y por quien sepa hacerlo, pero no son indispensables para realizar el tratamiento.

- c) **Apoyo fonoaudiológico:** debiera ir muy en colaboración con el trabajo del TO y del kinesiólogo, no solamente en el área de la comunicación sino también de la alimentación. Al igual que con ellos, el objetivo apunta a mejorar estos dos aspectos, ya sea en el trabajo directo con los pacientes o con sus cuidadores.
- d) **Apoyo medicamentoso:** este apunta especialmente a apoyar en el control de la espasticidad o la distonía. Dentro de los fármacos a utilizar están:
- a. **Toxina Botulínica:** se administra por vía intramuscular, para el manejo de la espasticidad localizada, al bloquear la transmisión del impulso a nivel de la placa neuromuscular. Se usa especialmente como una forma de prevenir o disminuir las contracturas y deformidades osteoarticulares, su efecto dura algunos meses y por lo tanto puede repetirse. Debiera inyectarse bajo control ecográfico. Aún tiene un alto costo y no existe disponibilidad amplia en nuestro sistema de salud. El serotipo que se usa es el A y la dosis depende del tamaño y características del músculo a infiltrar, así como del peso del niño.
 - b. **Fenol:** es un alcohol que se ha utilizado por mucho tiempo con un objetivo similar al de la toxina, es un compuesto barato que se inyecta idealmente a la entrada del nervio motor al músculo, provocando una degeneración axonal del mismo y así la disminución de la contracción muscular. Es un procedimiento algo más doloroso que la inyección de toxina y con más efectos adversos, como la necrosis muscular.
 - c. **Baclofeno:** actúa a nivel de receptores GABA, produciendo una disminución del tono muscular general. Se administra por vía oral y en casos severos se puede aplicar a través de una bomba intratecal. Es bastante bien tolerado, pero la clínica nos muestra que junto con disminuir el tono, disminuye también el peristaltismo intestinal, favoreciendo la constipación.
 - d. **Benzodiacepinas:** actúan también en los receptores del GABA, siendo el más conocido el Diazepam. Como efecto adverso está la somnolencia.
 - e. **Otros:** dentro de los fármacos utilizados para el control de la alteración motora de la PC están también el Trihexifenidilo, utilizado especialmente para el abordaje de la distonía. Asimismo existe la corriente actual, aún controvertida, del uso del cannabidiol, como un compuesto útil para disminuir la espasticidad generalizada.

- e) **Apoyo ortopédico:** el uso de órtesis como férulas para las manos; órtesis tobillo pie (OTP) para la prevención del equino y apoyar la bipedestación, al igual que las canaletas; corset para prevenir o tratar de frenar las escoliosis.

También están las cirugías ortopédicas, que como ya se mencionó, deben consensuarse con los demás tratantes y valorando muy bien el beneficio que le reportará al paciente, ya sea para favorecer su desplazamiento, facilitar la higiene o lograr un mejor posicionamiento en la silla de ruedas. No debiera por ej. hacerse una cirugía correctora de acortamiento del tendón de Aquiles, en un paciente postrado y sin posibilidad de marcha.

Finalmente, en relación al abordaje terapéutico y a la persona con Parálisis Cerebral, es imprescindible no perderlo de vista desde su individualidad, con su familia y lugar de residencia, planteándose objetivos precisos y por sobretodo realistas, aclarando y consensuando las expectativas con ellos. Realizar detección precoz de alteraciones, con una postura activa, sospechando posibles alteraciones en lactantes, en vez de justificar con frases como "es flojito" o "será zurdo", anticiparse a la instauración de la patología y cuando no se pueda, tratar de aminorar su manifestación y prevenir sus complicaciones. En otras palabras, dar la pelea.

BIBLIOGRAFÍA:

1. European Perinatal Health Report, 2004 y 2010
2. Delgado, V., Contreras, S., Desarrollo Psicomotor normal, primeros años, Editorial Mediterráneo, 2015
3. www.canchild.ca: Gross Motor Function Classification System E&R 2007
4. www.scpenetwork.eu: Viking Speech Scale, 2010
5. Lara-Romero, MF, Perales López, L, Influencia del tratamiento farmacológico de la espasticidad en la fisioterapia de la parálisis cerebral, Rev Iberoam Fisioter Kinesiol. 2011; 13 (2):69—76.

Datos del Autor:

Correo: crias_chile@hotmail.com

Capítulo 22

SÍNDROME DE DÉFICIT ATENCIONAL

Claudia Delucchi Biccochi

Orientaciones. Este capítulo pretende mostrar una mirada inclusiva sobre los niños/as y adolescentes con déficit de atención; mirada que acepta y respeta la diversidad, la diversidad del pensar, del actuar, del ser y hacer, cuidando de no dañar la integridad del otro, pudiendo manifestarme yo mismo. Como lo expresa la Ley de Inclusión, donde *"el nuevo paradigma de la Educación Inclusiva supone un enfoque que no teme a la heterogeneidad, un modelo centrado en la diversificación de la enseñanza y la comprensión compleja de la construcción de la diferencia"*².

Gracias al equipo de "Guías Nacionales de NANEAS" por permitirme compartir esta experiencia profesional y de vida, espero muy sinceramente que pueda servir a otros para visualizar a niños y adolescentes con diagnóstico de TDA/H, en el respeto y la confianza de acompañarlos en el desarrollo de sus metas de vida.

Contextualización. La literatura que hace alusión e investiga el tema es muy amplia y divergente, y nos invita a abordar a los niños/as y adolescentes que presentan TDAH desde diversas perspectivas familia, educación y salud. Queda mucho por investigar y aprender, pues aun cuando el Estado chileno ha procurado incorporar esta problemática en las políticas públicas relativas a salud y educación, muchos niños/as y adolescentes no reciben el trato digno y respetuoso que merecen y las oportunidades educativas, quedan a criterio de la sensibilización de quién lo acompaña en su proceso educativo, en la escuela y en el hogar.

"La actual Política de Educación Especial, señala que para hacer efectivo el derecho a la educación de todos --niños, niñas y jóvenes-- se requiere de un cambio social, cultural y político que reconozca y acepte que somos una sociedad diversa, en donde todos y todas tenemos los mismos derechos y deberes". (MINEDUC, 2009).

Padres y profesores han vivido la experiencia de tener un/a hijo/a o un/a estudiante con el diagnóstico de "Trastorno de Déficit Atencional con/sin Hiperactividad" (TDAH) y,

² MINEDUC, 2017

confieso que desde cualquiera de los dos roles mencionados...la vivencia, es un gran desafío.

Como padres estamos ansiosos de formar a nuestros hijos/as con amor, constancia y paciencia porque sabemos que su desarrollo y evolución tiene etapas críticas y pensamos que, si estamos presentes en su formación saldrán adelante "como todos los niños". Los y las imaginamos estudiando en aquella escuela que, desde antes de nacer, pensamos, será la mejor para su formación integral como ser humano y aquella que, en un futuro no lejano pueda brindarle las herramientas para que llegue a ser un gran aporte a la sociedad. Probablemente, buscaremos el colegio adecuado, acorde a nuestras creencias e historia de vida, y en ocasiones también ponemos en esto nuestros propios anhelos de *lo que no pudo ser* para nosotros mismos. Tal vez buscamos el establecimiento que potencie habilidades artísticas, o aquel que lo lleve a la universidad, o quizás conducente a una carrera naval o de aviación.

Los padres no estamos preparados para comprender e interiorizar, todo aquello que involucra en la cotidianidad, el diagnóstico de TDAH hasta que lo vivimos día a día. Solo en este "...espacio de interacciones recurrentes..." y en el "amor...", seremos capaces de ver a nuestro/a hijo/a como un legítimo otro, de validar nuestras diferencias, de comprender sus acciones/reacciones y las nuestras ante diversas situaciones, de confiar y creer en su desarrollo y potencialidades, y que sabrá elegir, cuando sea el momento, su camino de vida.

El Dr. Humberto Maturana (Maturana, 2001) explica muy claramente esta emoción y la calidad de la interacción, *"El amor es la emoción que constituye las acciones de aceptar al otro como un legítimo otro en la convivencia; por lo tanto, amar es abrir un espacio de interacciones recurrentes con otro en el que su presencia es legítima sin exigencias. El amor no es un fenómeno biológico raro ni especial, es un fenómeno biológico cotidiano"*.

Aun cuando más adelante se abordan las características más evidentes de un niño/a con diagnóstico de TDAH, se mencionan aquí experiencias de los padres que pueden resultar de apoyo a otros padres, especialmente cuando nos preguntamos... *¿qué le pasa a mi hijo/a?, ¿por qué reacciona de esta manera?, ¿lo he conversado con él/ella tantas*

veces y sigue repitiendo la misma conducta. Cuando el niño/a es pequeño estamos muy pendientes de cuidar su integridad física y constantemente le estamos mostrando como hacerse autónomo sin riesgos; cruzar la calle solo con semáforo en verde, detener la bicicleta cuando el semáforo está en luz roja y como no preocuparse cuando una y otra vez la impulsividad y desatención lo llevan a no atender al semáforo, poniendo en riesgo su vida. Cuando asistimos a una reunión social de familia o amigos, llevamos sus juguetes, libros para que pueda disfrutar, cuando no hay otros niños con quienes jugar. Sin embargo, nada es suficiente para mantener su atención en un juego y requiere la permanente presencia del adulto para mediar en la actividad que realiza. Si hay otros niños con los que puede compartir, jugar, también su impulsividad lo lleva a quitar los juguetes de otros, a exigir ser siempre el que elija el juguete y lo mantenga por más tiempo. Nuevamente, la mediación del adulto intentando conciliar, es necesaria. En ocasiones la inmediatez con que requiere ser atendido provoca en su entorno social, en sus pares, molestia y burla, llegando muchas veces a la agresión verbal o física, siendo finalmente excluido de su círculo. Entonces, comienza a no ser invitado a los cumpleaños, a solicitarse a los padres que lo acompañen en las salidas pedagógicas, a tener "condiciones" para participar del grupo de deportes, la clase de Artes, el grupo Scout, la clase de Educación Física.

El niño/a por pequeño que sea, percibe no ser aceptado, no ser validado. Esta sensación de no ser querido va provocando rabia, dolor y muchas veces deseos de venganza hacia quienes provocan estos sentimientos, lo cual le reporta nuevamente la exclusión, la suspensión en la escuela por "mal comportamiento", llegando muchas veces a la "condicionalidad" en su matrícula.

Los padres vivencian estas situaciones como "agobiantes" y con enorme tristeza puesto que, a pesar de estar siempre atentos a acompañar al hijo/a en su desarrollo, pareciera que estas conductas impulsivas, de desatención, en ocasiones oposicionista y desafiante, se mantienen en el tiempo. Los padres, escuchan y perciben del entorno "*Qué pena, los padres no han sabido educarloii*", "*Qué niño/a tan inquieto, los padres debieran controlarloii*", "*Ese niño/a, si viviera conmigo, ya sabría comportarseii*", "*Será mejor que el niño/a coma en la cocina y ponemos una película para que esté tranquilo*"ii,

“¿Lo habrán llevado ya, sus padres, al médico?”, frases y comentarios inmensamente dolorosos para los padres.

Es muy importante que la familia sea acompañada en este proceso y especialmente, desde el momento del diagnóstico. Contar con redes familiares, desde la escuela y desde el Estado permitirá a la familia disponer de elementos de apoyo emocional, social, económico, de salud y educación que se requieren.

La vida nos invita a educarnos, como seres humanos, como futuros padres, y si en nuestras interacciones sociales aprendemos a aceptar la diversidad que nos caracteriza, como un valor y no como una dificultad para relacionarnos y aprender del otro y junto al otro, habremos avanzado en nuestra gran riqueza humana.

“Así, si miramos la emoción que define el dominio de acciones en que se constituyen las relaciones que en la vida cotidiana llamamos relaciones sociales, vemos que ésta es el amor, porque las acciones que constituyen lo que llamamos social son las de aceptación del otro como un legítimo otro en la convivencia”. (Maturana, 2001)

La escuela, entendiendo por ella, *una comunidad escolar*, los directivos, profesores, estudiantes, debiera ser un espacio amoroso de desarrollo integral.

En la escuela los niños permanecen un promedio de 6 a 8 horas, y la comunidad escolar está involucrada en este *esperado desarrollo*, nadie puede ser ajeno a esto; una directora que en la puerta de ingreso de la escuela saluda a los estudiantes cada mañana, una inspectora que dialoga con el adolescente que llega tarde, sin ejercer una inmediata medida de suspensión, un profesor que dispone su sala con las sillas en círculo para que todos puedan mirarse cuando comparten aprendizajes y saberes. Debiéramos poder ir a la escuela no solo a nutrirnos y compartir aprendizajes, sí compartíroslos, pues los actuales estudiantes ingresan al sistema escolar con el bagaje de experiencias que les entregan los juegos de video, la televisión, las experiencias que les ha proporcionado la familia, los grupos sociales a los que pertenece desde pequeño. También en la escuela, además del desarrollo académico, ocurre desarrollo social y emocional. En la escuela se puede nutrir la vivencia de la amistad, del compañerismo, el respeto por el otro, la bondad, se recibe la crítica y se puede promover la reflexión sobre qué significa

y cómo puedo abordarla, puedo entender que no es un error pensar diferente sino más bien una característica y derecho del ser humano, etc.

Sin embargo, ni el niño/a y adolescente con TDAH ni sus compañeros entienden porque hay diferencia en el actuar entre ellos, en su clase hay un niño que no escribe, que disfruta dibujando en los 7 cuadernos que se pidieron al inicio del año, no comprenden porque el segundo día de clases ya no tiene sus materiales de trabajo, pierde lápices, gomas, y el compás y sacapuntas los ha desarmado para construir un "instrumento nuevo". Tampoco se entiende porqué la profesora debe estar a su lado guiándolo y reforzando sus ideas cuando realiza un trabajo, de lo contrario se para a conversar o se entretiene con algo que vio por la ventana. No para todos es comprensible que sus cuadernos, a la mitad del semestre, estén en blanco o, a lo más tengan un par de hojas escritas con una letra muy grande e ideas inconclusas. Es común, entre ellos, quienes se atreven, a pedir más plazo...para dar la prueba, exponer, traer sus materiales, porque la desatención e impulsividad les dificulta organizarse, tener horario de estudio en casa, planificar el trabajo de la semana. No se entiende por qué en el recreo, si no está incorporado al juego, puede llegar a golpear al compañero, su hiperactividad e impulsividad problematizan su participación en diversas actividades, y al no comprender por qué es excluido de ellas, reacciona de forma socialmente reprochable.

Es así como, el estudiante con TDAH no tiene "el proceso académico" esperado para su edad y se le ve "agresivo" con sus pares. Los padres son requeridos en la escuela de manera sistemática y permanente porque no cumple sus deberes y no se comporta de manera esperable.

"Las condiciones del contexto educativo, pueden hacer la diferencia para que el paso de los niños y niñas con TDA por la Educación Básica sea una gran oportunidad para desarrollar habilidades y comportamientos que les aseguren una buena trayectoria escolar". (MINEDUC, (2009). Sin embargo, si los profesores no preguntan, si los padres no comparten la información sobre su hija/o, si los compañeros no comprenden la diversidad en los seres humanos, la escuela se transforma en un espacio doloroso y negativo para todos. Los padres, frente a esta realidad, muchas veces optan por no contar el diagnóstico por temor al rechazo y a recibir la negativa que su hijo/a pueda

participar de esa comunidad educativa elegida por ellos. Esa comunidad, al desconocer las características y necesidades pedagógicas de los niños/as y adolescentes con TDAH prefiere manifestar a los padres que “este colegio no le puede brindar a su hijo lo que él necesita”, forma menos dolorosa de explicitar “su hijo no es para este colegio”, sugerencia, hasta hoy, entregada a la familia, en muchas instituciones de educación privada. La actual Ley de Inclusión escolar, dispone espacio para que los estudiantes con TDAH tengan los mismos derechos a educación de calidad como todo estudiante, a través de la “no selección” e instancia de apoyo pedagógico en el “Programa de Integración Escolar (PIE)”

“...las palabras son nodos en redes de coordinación de acciones, no representantes abstractos de una realidad independiente de nuestro quehacer. Es por esto que las palabras no son inocuas y no da lo mismo que usemos una u otra en una situación determinada. Las palabras que usamos no sólo revelan nuestro pensar, sino que proyectan el curso de nuestro quehacer” (Maturana, 2001).

Diagnóstico multidimensional. Las conductas características que aparecen en un niño/a y adolescente con TDA son desatención, hiperactividad/Impulsividad. Estas impactan fuertemente en todas las áreas de desarrollo del sujeto. Por esta razón, en el diagnóstico debiera participar un equipo de profesionales de diversas áreas. Podemos encontrar niños con diagnóstico de TDA sin hiperactividad e impulsividad, niños que parecieran invisibilizados en el hogar o escuela por su actitud pasiva, extremadamente tranquilos, que si bien, pueden no llamar la atención, su desatención conlleva a serias dificultades en la familia y la escuela. Por lo antes mencionado, los aportes de la historia familiar e historia escolar son fundamentales aportes al diagnóstico.

“Usualmente el diagnóstico se realiza a partir de los 6 años de edad, aun cuando en el 70% de los casos se recoge, a través de la historia, la presencia de conductas típicas del trastorno desde antes de los 3 años. Los especialistas habitualmente involucrados en este proceso son el Pediatra, Médico familiar, Neurólogo, Psiquiatra Infantil, Psicólogo y Psicopedagogo. En el ámbito de la Salud Pública el proceso de evaluación se inicia en el Consultorio de Salud.” (MINEDUC, 2009).

Para el diagnóstico de TDHA, actualmente hay dos sistemas de clasificación, DMS (Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales), (Asociación Psiquiátrica Americana-APA) y CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades, OMS).

Actualmente se usan las clasificaciones DMS-5³ (APA, 2013) y CIE-11⁴ (2018). Estas aluden a las características, síntomas, manifestaciones de quienes presentarían TDAH, útiles y necesarias para su diagnóstico. Se presenta un cuadro comparativo de ambas. Cabe destacar que las últimas versiones de estas clasificaciones han alcanzado gran similitud, como expone Orellana, 2017.

*"Tenemos entre **CIE-11** y **DSM-5** mucha similitud en la conceptualización y caracterización del TDAH, esto es muy beneficioso en cuanto conduce al mejor entendimiento en la terminología y en la definición, algo que redundará en diagnósticos precisos y mayor beneficio para el paciente. En cualquiera de los dos sistemas (**DSM-5** o **CIE-11**) se utiliza el mismo acrónimo: TDAH". (Orellana, 2017).*

³ El DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders). **Sistema de clasificación de trastornos mentales.**

⁴ La CIE-11, ha sido publicada en junio 2018.

CRITERIOS PARA EL DIAGNOSTICO DE TDAH. CUADRO COMPARATIVO

EL DSM ⁵ -5 (2013)	CIE-11 (2018). Clasificación internacional de enfermedades
"Define el TDAH como <i>"Patrón persistente de inatención y/o hiperactividad-impulsividad que interfiere con el funcionamiento o desarrollo que se caracteriza por (1) y/o (2):</i> - Algunos síntomas de inatención o hiperactivo-impulsivos estaban presentes antes de los 12 años. - Varios síntomas de inatención o hiperactivo-impulsivos están presentes en dos o más contextos (por ejemplo, en casa, en el colegio o el trabajo; con los amigos o familiares; en otras actividades). - Existen pruebas claras de que los síntomas interfieren con el funcionamiento social, académico o laboral, o reducen la calidad de los mismos. - Los síntomas no tienen una explicación mejor si se los asocia a otro trastorno mental (como trastorno del humor, trastorno de ansiedad, trastorno disociativo o trastorno de la personalidad). Los síntomas no ocurren solo durante el curso de episodios de esquizofrenia u otro trastorno sicótico.	"El TDAH aparece en la <i>CIE</i> de la OMS, en la categoría general: 'Trastornos del Neurodesarrollo'. Requiere la presencia de un patrón de conducta persistente, esto significa que ha durado al menos seis meses. Las manifestaciones son evidentes en diversos ambientes, pero pueden variar acorde a la estructura y demanda del contexto. Signos y síntomas deben ser evidenciables antes de los 12 años, sin embargo, existe la posibilidad que se presenten en la adolescencia, incluso en edad adulta. • Inatención • Hiperactividad/impulsividad • Que está fuera de los límites de variación esperados para la edad y el desarrollo intelectual • Que varían de acuerdo a la edad y severidad del trastorno

1. INATENCION

Seis (o más) de los siguientes síntomas se han mantenido al menos 6 meses en un grado que no concuerda con el nivel de desarrollo y que afecta directamente las actividades sociales y académicas/laborales:

- a. Con frecuencia falla en prestar la debida atención a los detalles o por descuido se cometen errores en las tareas escolares, en el trabajo o durante otras actividades (por ejemplo, se pasan por alto o se pierden detalles, el trabajo no se lleva a cabo con precisión).
- b. Con frecuencia tiene dificultades para mantener la atención en tareas o actividades recreativas (por ejemplo, tiene dificultad para mantener la atención en clases, conversaciones o lectura prolongada).
- c. Con frecuencia parece no escuchar cuando se le habla directamente (por ejemplo, parece tener la mente en otras cosas, incluso en ausencia de cualquier distracción aparente).
- d. Con frecuencia no sigue las instrucciones y no termina las tareas escolares, los quehaceres o los deberes laborales (por ejemplo, inicia tareas, pero se distrae rápidamente y se evade con facilidad).
- e. Con frecuencia tiene dificultad para organizar tareas y actividades (por ejemplo, dificultad para gestionar tareas secuenciales; dificultad para poner los materiales y pertenencias en orden; descuido y desorganización en el trabajo; mala gestión del tiempo; no cumple los plazos).
- f. Con frecuencia evita, le disgusta o se muestra poco entusiasta en iniciar tareas que requieren un esfuerzo mental sostenido (por ejemplo, tareas escolares o quehaceres domésticos; en adolescentes mayores y adultos, preparación de informes, completar formularios, revisar artículos largos).
- g. Con frecuencia pierde cosas necesarias para tareas o actividades (por ejemplo, materiales escolares, lápices, libros, instrumentos, billetero, llaves, papeles de trabajo, gafas, móvil).

INATENCIÓN/ DÉFICIT DE ATENCIÓN

- Dificultad para prestar atención a tareas que no proveen alto nivel de estimulación o recompensa inmediata y que requieren un esfuerzo mental sostenido; poca atención a los detalles; cometer errores por descuido en las tareas o trabajos escolares; no completar las tareas asignadas.
- Fácil distractibilidad por estímulos o pensamientos no relacionados con la tarea; parecen no escuchar cuando se les habla directamente; usualmente se observan ensoñadores o con su mente divagando.
- Pérdida de objetos útiles; olvidadizo para las tareas diarias; dificultad para recordar los pasos a seguir para completar una tarea; dificultad en la planificación y organización de las tareas escolares, trabajos u otras tareas.
- La inatención puede no ser evidente cuando el individuo está enganchado en tareas que proveen estimulación intensa y frecuentes recompensas.
- No se exige el cumplimiento de un determinado número de criterios dentro de este listado o descripción de conductas observables. La novedad que se presenta dentro de CIE-11 es que aparecen criterios aplicables para adolescentes y adultos, algo que no se había formulado previamente y a lo que ha contribuido la claridad del conocimiento en cuanto a la persistencia de las manifestaciones propias del Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad en el tiempo.

<i>h. Con frecuencia se distrae con facilidad por estímulos externos (para adolescentes mayores y adultos, puede incluir pensamientos no relacionados).</i> <i>i. Con frecuencia olvida las actividades cotidianas (por ejemplo, hacer las tareas, hacer las diligencias; en adolescentes mayores y adultos, devolver las llamadas, pagar las facturas, acudir a las citas).</i>	
2. HIPERACTIVIDAD-IMPULSIVIDAD <i>Seis (o más) de los siguientes síntomas se han mantenido durante al menos 6 meses en un grado que no concuerda con el nivel de desarrollo y que afecta directamente la actividad social y académica/laboral:</i>	HIPERACTIVIDAD-IMPULSIVIDAD <i>• Actividad motriz excesiva; abandona su asiento cuando se espera que permanezca en el mismo; usualmente corre; dificultad para mantenerse sentado sin inquietarse (niños) o sensación de inquietud física, incomodidad al tener que permanecer quieto (adolescentes y adultos).</i>

a. Con frecuencia juguetea o golpea con las manos o los pies o se retuerce en el asiento. b. Con frecuencia se levanta en situaciones en que se espera que permanezca sentado (por ejemplo, se levanta en clase, en la oficina o en otro lugar de trabajo, en situaciones que requieren mantenerse en su lugar). c. Con frecuencia corretea o trepa en situaciones en las que no resulta apropiado. (Nota: En adolescentes o adultos, puede limitarse a estar inquieto.). d. Con frecuencia es incapaz de jugar o de ocuparse tranquilamente en actividades recreativas. e. Con frecuencia está "ocupado", actuando como si "lo impulsara un motor" (por ejemplo, es incapaz de estar o se siente incómodo estando quieto durante un tiempo prolongado, como en restaurantes, reuniones; los otros pueden pensar que está intranquilo o que le resulta difícil seguirlos). f. Con frecuencia habla excesivamente. g. Con frecuencia responde inesperadamente o antes de que se haya concluido una pregunta (por ejemplo, termina las frases de otros; no respeta el turno de conversación). h. Con frecuencia le es difícil esperar su turno (por ejemplo, mientras espera una cola). i. Con frecuencia interrumpe o se inmiscuye con otros (por ejemplo, se mete en las conversaciones, juegos o actividades; puede empezar a utilizar las cosas de otras personas sin esperar o recibir permiso; en adolescentes y adultos, puede inmiscuirse o adelantarse a lo que hacen los otros).	• Dificultad para involucrarse en actividades tranquilamente; habla mucho. • Se apresura a dar respuestas o comentarios; dificultad para esperar su turno en conversaciones, juegos o en otras actividades; interrumpe o se entromete en las conversaciones o juegos de los demás. • Tendencia a responder inmediatamente sin detenerse a considerar riesgos o consecuencias (actividades con riesgo de daño físico, decisión impulsiva, conducción temeraria).

En función de los resultados se podrá clasificar estas presentaciones: Presentación combinada: Si se cumplen el Criterio A1 (inatención) y el Criterio A2 (hiperactividad-impulsividad) durante los últimos 6 meses. Presentación predominante con falta de atención: Si se cumple el Criterio A1 pero no se cumple el criterio A2 (hiperactividad-impulsividad) durante los últimos 6 meses. Presentación predominante hiperactiva/impulsiva: Si se cumple el Criterio A2 (hiperactividad-impulsividad) y no se cumple el Criterio A1 (inatención) durante los últimos 6 meses".⁶	El cuadro general puede presentarse de tres formas, de acuerdo a los criterios que propone CIE-11: - TDHA con predominio de inatención en la presentación. - TDHA con predominio de hiperactividad/impulsividad en la presentación. - TDHA con combinación de los síntomas-signos en su presentación."⁷

Trastorno de Déficit Atencional con/sin Hiperactividad - Orientaciones

En el niño/adolescente

En la familia

En la escuela

A continuación, un cuadro explicativo. En la primera columna aparecen los principales involucrados: niño/a y adolescente, familia y escuela. La segunda expone las conductas más características del niño/a y adolescente que presenta TDAH. La tercera muestra las manifestaciones, en el niño/a y adolescente que presentan TDA/H (DMS-V), las dificultades que enfrenta la familia y las que vivencia la escuela donde asiste el estudiante. En la cuarta hay orientaciones posibles de realizar con el niño/a y adolescente, la familia y la escuela. Un trabajo conjunto en la triada familia, escuela y profesionales acorde a sus necesidades, podrá llevar a cabo una tarea armónica y amorosa con interacciones significativas, confiables, respetuosas y de alto impacto en el niño/a y adolescente que permitan una mejor convivencia en los diferentes contextos que favorecen y posibilitan su desarrollo.

⁶ <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/adhd/diagnosis.html>

⁷ Orellana A., C, 2017

Niños/as y adolescentes con TDAH, conductas características y Orientaciones

CONTEXTO O CARACTERÍSTICA DEL	CONDUCTAS (Pueden aparecer en diversos contextos)	ORIENTACION (Para el hogar y la escuela)
Niño/a y adolescente DESATENCIÓN	Con frecuencia se presentan estas dificultades: a. Prestar la debida atención a los detalles o por descuido se cometen errores en las tareas escolares, en el trabajo o durante otras actividades <i>(por ejemplo, se pasan por alto o se pierden detalles, el trabajo no se lleva a cabo con precisión).</i> b. Mantener la atención en tareas o actividades recreativas (por ejemplo, tiene dificultad para mantener la atención en clases, conversaciones o lectura prolongada). c. En escuchar cuando se le habla directamente (por ejemplo, parece tener la mente en otras cosas, incluso en ausencia de cualquier distracción aparente). d. En seguir las instrucciones y no termina las tareas escolares, los quehaceres o los deberes laborales (por ejemplo, inicia tareas, pero se distrae rápidamente y se evade con facilidad). e. Para organizar tareas y actividades (por ejemplo, dificultad para gestionar tareas secuenciales; dificultad para poner los materiales y pertenencias en orden; descuido y desorganización en el trabajo; mala gestión del tiempo; no cumple los plazos).	- Llamar al niño/a por su nombre, antes de darle una instrucción - Establecer contacto visual antes de comenzar a hablarle - Si el niño/a está en otra habitación o a más de 5 metros, ir a buscarlo/a y comunicar lo que deseo, no prestará más atención si le grito. - Cuando hay mucho ruido en una habitación/sala, esperar establecer contacto visual con el niño/a para indicarle que se acerque o pedirle a un compañero/a que esté cerca de él/ella que le avise que lo estoy llamando. - Si está cerca y no pone atención a mi llamado, acercarme y tocarlo con mi mano en su hombro, para llamar su atención - En lugar de copiar de la pizarra a su cuaderno, permitir que tome fotografías de la materia escrita en la pizarra y luego de imprimirlas las pegue en el cuaderno de la materia correspondiente. Sería de mucha utilidad que el/la profesor/a llevara impresa la materia que escribe o proyecta en la pizarra, de manera que el niño/a pueda pegarla en su cuaderno y realizar la actividad de leer, completar, responder de acuerdo a lo planificado por el/la profesor/a.

	f. Evita, le disgusta o se muestra poco entusiasta en iniciar tareas que requieren un esfuerzo mental sostenido (por ejemplo, tareas escolares o quehaceres domésticos; en adolescentes mayores y adultos, preparación de informes, completar formularios, revisar artículos largos). g. Pierde cosas necesarias para tareas o actividades (por ejemplo, materiales escolares, lápices, libros, instrumentos, billetero, llaves, papeles de trabajo, gafas, móvil). h. Se distrae con facilidad por estímulos externos (para adolescentes mayores y adultos, puede incluir pensamientos no relacionados). i. Olvida las actividades cotidianas (hacer las tareas, hacer las diligencias; en adolescentes mayores y adultos, devolver las llamadas, pagar las facturas, acudir a las citas).	* Muchos niños presentan serias dificultades al copiar de la pizarra al cuaderno, puesto que el cambio de espacialidad, de una pizarra en vertical a un cuaderno en horizontal, provoca distracción y dificultades agregadas a la copia. Se hacen evidentes las dificultades en la memorización de la información que debe traspasar de un plano a otro. - En lugar de tener un cuaderno por materia para la escuela, se le puede motivar a tener 2 cuadernos que él/ella elija y dividirlo con separaciones creativas hechas a su gusto, para todas las materias. Será más fácil recordar que tiene que llevar 2 cuadernos y no 7. - Fraccionar una tarea en varias acciones. Si debe completar una guía de 6 preguntas, pedirle que haga dos de las 6 y Ud. le pedirá ayuda y será su ayudante. Los niños disfrutaban muchos colaborando y sentirse importante y con pequeñas responsabilidades a su cargo: ej. Llevar el libro de clases a la Dirección. Luego hace 2 ejercicios más de la guía y podrá ir a buscar un sacapuntas para la profesora, a Inspectoría. De esta manera el niño/a se motiva a realizar una tarea que puede no ser de su agrado (responder la Guía le implica hacer un gran esfuerzo para mantenerse atento y quieto en su silla) que puede "matizar" con otra tarea que le implica desplazarse y poner su atención en otros estímulos, pero con un objetivo preciso. - Sus materiales pueden permanecer en una o varias cajas clasificadoras, en casa o en la escuela y en un determinado lugar de la sala o de su pieza. Es relevante que sepa que tiene un espacio delimitado para cada cosa. Si lo/la ayudamos a guardar por ejemplo los autos de juguete en una caja, las cartas coleccionables en otra y todos los aparatos electrónicos (fonos para música, pendrives, celular, cables) en otra, lo podremos

		acompañar en el orden por un tiempo, hasta que sea una conducta aprendida y lo haga sin necesidad de recordatorio. En la escuela y en casa puede tener estuches diferentes e identificados para cada contexto. - Anticipar que van a hacer. Esta anticipación les proporciona seguridad y los ayuda a organizarse. Puede haber un cartel en la sala de clases con la secuencia de las acciones que realizarán durante la jornada cada día de la semana (si es un/a niño/a de educación de párvulos). Para un niño/a de educación básica o media será indispensable contar en la sala de clases con un calendario donde esté actualizada la fecha de pruebas, entrega de trabajos, presentaciones, actos en la escuela, etc. Lo mismo se puede hacer en el hogar, un calendario que indique fechas de prueba, trabajos, etc. Y donde también aparezcan las actividades extra escuela, ejemplo asistencia a Talleres de Fútbol, clases de Artes Marciales, visita a los abuelos, hora al médico, etc. - Puede hacerse responsable de algunas acciones durante la jornada de clases, ej.: recoger los lápices, gomas, sacapuntas que han caído. Si termina su actividad en el libro, cuaderno, en grupo, podrá recoger 6 "objetos perdidos", esto involucra movimiento, le agradará y servirá para atender la próxima vez.
HIPERACTIVIDAD / IMPULSIVIDAD	Con frecuencia se presentan estas dificultades: <i>Juguetea o golpea con las manos o los pies o se retuerce en el asiento.</i> <i>Se levanta en situaciones en que se espera que permanezca sentado (por ejemplo, se levanta en clase, en la oficina o en otro lugar de trabajo, en situaciones que requieren mantenerse en su lugar.</i> <i>Corretea o trepa en situaciones en las que no resulta apropiado. (Nota: En adolescentes o adultos, puede limitarse a estar inquieto.).</i>	- El niño con TDAH necesita moverse y no podrá estar "quieto" como pueden otros niños/as. Requiere tener manos y pies ocupados en alguna actividad que no moleste a otros/as. Ej.: podrá cuidar una pelotita que pueda encerrar en la palma de su mano mientras la profesora cuenta una historia. Su mesa puede tener patas acolchadas, en su parte inferior, de manera que, si golpea con sus pies, el ruido no interfiera a otros. Podemos pedirle que nos cuide un cojín, lo pondrá entre su espalda y el respaldo de la silla y si éste se cae

	d. <i>Es incapaz de jugar o de ocuparse tranquilamente en actividades recreativas.</i> e. <i>Está "ocupado", actuando como si "lo impulsara un motor" (por ejemplo, es incapaz de estar o se siente incómodo estando quieto durante un tiempo prolongado, como en restaurantes, reuniones; los otros pueden pensar que está intranquilo o que le resulta difícil seguirlos).</i> f. <i>Habla excesivamente.</i> g. <i>Responde inesperadamente o antes de que se haya concluido una pregunta (por ejemplo, termina las frases de otros; no respeta el turno de conversación).</i> h. <i>Le es difícil esperar su turno (por ejemplo, mientras espera una cola).</i> i. <i>Interrumpe o se inmiscuye con otros (por ejemplo, se mete en las conversaciones, juegos o actividades; puede empezar a utilizar las cosas de otras personas sin esperar o recibir permiso; en adolescentes y adultos, puede inmiscuirse o adelantarse a lo que hacen los otros).</i> *** Es muy importante considerar que podemos encontrarnos con TDA sin H, es decir, niños/as y adolescentes distraídos, desatentos, tranquilos, callados, silenciosos en su actuar. Muchas veces son "invisibilizados" en la sala de clase, "no se ven, no molestan".	deberá devolverlo y lo podrá recuperar si permanece "tiempo limitado sentado". *El niño/a debe saber y aprender que esas conductas interrumpen el trabajo de otros. - Es importante que el niño/a sepa las reglas de una situación o lugar determinado. Esto puede ser acompañado de dibujos que representen la "regla". Ej.: plato vacío = puede pararse, útiles guardados en estuche = puede pararse para salir a recreo. - Puede cumplir con cierto tiempo de estar sentado, cronometrado con reloj. Este tiempo puede irse aumentando a medida que el niño/a vaya logrando estas pequeñas metas. - En los juegos es fundamental que conozca las reglas para poder participar. Ej.: Para participar hay que incorporarse al principio de éste (partido de fútbol, etc..) o preguntar si se puede incorporar luego de comenzado el juego. - En la sala de clases puede establecerse una regla de "levantar la mano o una paleta" al pedir la palabra. - En casa y la escuela es importante comunicarle que cuando alguien está hablando con otro o por teléfono no debe ser interrumpido, hay que esperar que esa conversación termine para que él/ella pueda hablar. - Niños/as y adolescentes con TDA/H, generalmente, no se dan cuenta que realizan muchas acciones que molestan a otros, como ruidos con objetos o sus manos y pies, interrupciones en conversaciones, solicitar la atención de otro, entrar en oficinas y habitaciones sin avisar o solicitar permiso. Esta información es fundamental que él/ella la sepa. Requiere de sistematicidad y constancia en la información que

			recibe para que se instale una conducta adecuada que reemplace la inapropiada. - Por esto padres y profesores deben estar alertas y no perder la confianza en que el cambio se producirá, repitiendo, con apoyo visual, una y otra vez, la recomendación. La desesperación y enojo del adulto frente a la constante repetición, provocan en el niño/a tristeza, rabia y desesperanza. Comprende que esas actitudes y acciones molestan a otros, pero no puede evitarlas y las repeticiones para el niño/a nunca serán demasiadas hasta que la conducta esté lograda. - Es necesario poner mucha atención a los que no presentan "hiperactividad/impulsividad". En casa y escuela debemos invitarlos a participar de la actividad grupal. Tal vez se muestren temerosos de participar, de buscar pertenencia a las actividades familiares o los grupos de la escuela. Podemos invitar compañeros a casa a jugar, ir al cine, a hacer trabajos. En la escuela, invitarlo a usar los primeros puestos, cercanos al profesor/a, pedirles su opinión en clases, invitarlos a la pizarra. En resumen, hacerlos visibles entre sus pares.

FAMILIA	Con frecuencia se presentan estas dificultades: - Temor y desconocimiento del significado del diagnóstico de TDAH - "Peregrinación" por diferentes "terapias" y consultas con su hijo/a - Agotamiento e incompreensión - Desesperanza en los logros del hijo/a - Resignación ante un futuro incierto - Frustración - Incansable búsqueda de la escuela ideal	- Nuestra responsabilidad y deber, como padres es informarnos, preguntando, accediendo a la literatura, sobre el diagnóstico, profesionales a quienes acudir. - Pedir ayuda especializada (psicología) para abordar temores, desesperanza y frustración - Buscar ayuda y orientación para comprender las conductas y comportamientos de nuestro/a hijo/a y el abordaje apropiado. En el ámbito de la salud podemos consultar con médico neurólogo, psiquiatra quien, si fuese necesario, indicará tratamiento farmacológico. Será necesario comprender que el fármaco no "sanará" el TDAH, sino ayudará a que ciertas conductas de agresividad e impulsividad puedan aminorarse para que el niño/a pueda interactuar y relacionarse de una manera sana y acorde a su edad y requerimientos del entorno, en la escuela como en el hogar. - Conversar con otros padres que hayan vivido la experiencia - Indagar, visitar, preguntar por escuelas donde los cursos tengan número reducido de estudiantes, que la escuela tenga un Programa de Apoyo Escolar (PIE), en la entrevista informar que se postula a un estudiante con diagnóstico de TDA con o sin H. - Apoyar y participar en la comunidad educativa, solicitar a profesores calendario de pruebas, presentación de trabajos y temas. - Establecer contacto con otros padres del curso para mantenernos informados de los acuerdos, decisiones y actividades. - Turnarse entre los padres para llevarlo al colegio, al médico, a las actividades extraprogramáticas, de manera que no siempre recaiga en uno de los padres esta responsabilidad, y puedan ambos darse un tiempo de descanso. - Reconocimiento del hijo/a como un "legítimo otro", valoración de la diversidad.

		- Aceptación del diagnóstico y reinventar la interacción con el hijo/a, apoyándolo/la y confiando como padres en su pleno desarrollo. - Felicitarlo por sus logros, acompañarlos en su proceso de desarrollo, mostrarnos como padres interesados en sus ideales y gustos (películas, música, lecturas, juegos) - Apoyarlos en las labores escolares, "aprendizaje a través del juego". El juego es una actividad muy placentera y los padres y hermanos/as pueden aprovecharlo para facilitar un aprendizaje significativo y con agrado. Si debe estudiar inglés, hacer tarjetas con las palabras y proponer juegos de memoriza, juegos de naipes. Si es matemáticas, las tarjetas pueden tener cantidades (números/dibujos) que el niño/a podrá asociar, aparear. - Reconocer sus habilidades y aciertos. Muchas veces son muy buenos dibujantes o en actividades deportivas o artísticas. Destacar estos logros. - La organización en el hogar ayuda considerablemente en TDA/H. Las reglas y normas permiten a los niños/as sentir que existe una estructura segura donde poder moverse. Mantener una rutina dentro de las acciones cotidianas también les brinda seguridad, ej.: horarios de comida, de levantada e ir a dormir, horario en que se apagan los medios electrónicos, horario de tareas y/o estudio, mantener el lugar donde hace sus deberes escolares sin exceso de estímulos, ordenado y que de preferencia siempre sea el mismo espacio físico.

ESCUELA	Con frecuencia se presentan estas dificultades: - Temor y desconocimiento del significado del diagnóstico de TDAH - Incertidumbre sobre su evolución - Desconocimiento de didácticas para apoyar en el ámbito pedagógico las necesidades del niño/a con TDA/H - Temor de no poder controlar sus conductas agresivas e hiperactivas - Cansancio y desmotivación ante la inclusión	- Es fundamental que el contexto educativo (Directivos, Administrativos, Auxiliares, Profesores) asuma la educación de los niños y jóvenes desde un paradigma inclusivo. - Cuando la escuela es inclusiva, desde las primeras entrevistas para los procesos de postulación y matrícula, los padres experimentarán un ambiente acogedor y conocimiento ante la diversidad de estudiantes que la escuela desea y está en condiciones de recibir - Una escuela inclusiva informará a los padres de la existencia del Programa de Integración Escolar (PIE), el que está a disposición de los estudiantes que requieran un acompañamiento en el área pedagógica y psicológica, entre otras. - Una escuela inclusiva invitará a los padres a trabajar en conjunto para acompañar el proceso educativo del estudiante. Sin la presencia y apoyo familiar será difícil para el contexto educativo brindar al estudiante los apoyos y orientaciones que requiere - Una escuela inclusiva entiende y valora la diversidad entre sus estudiantes y será respetuosa de sus intereses y necesidades, buscando las estrategias didácticas más adecuadas para favorecer el desarrollo de sus estudiantes diversos. Esto implica, material de apoyo como Calendarios de pruebas y trabajos, participación permanente de los estudiantes en clases, dar más tiempo para finalizar trabajos y pruebas, si el estudiante lo requiere, realizar adecuaciones curriculares al curriculum y evaluaciones diferenciadas, cuando el estudiante lo necesita, entre otras.

BIBLIOGRAFÍA

1. Salazar, A., (2017), Avances en la diversificación de la enseñanza. Decreto n°83/2015, Santiago de Chile, MINEDUC.
2. MINEDUC, (2009), *Déficit Atencional: Guía para su comprensión y desarrollo de estrategias de apoyo, desde un enfoque inclusivo, en el nivel de Educación Básica*, Santiago Chile.
3. Maturana, H., (2001), Emociones y Lenguaje en educación y política, Santiago Chile, Ed. Dolmen Ensayo, Décima Edición.
4. American Psychiatric Association: (2013) *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 5th edition. Arlington, VA., American Psychiatric Association.
5. Centro para el Control y la prevención de enfermedades (CDC). (s.f.) "Trastornos por déficit de atención e hiperactividad. Síntomas y diagnóstico del TDAH." Recuperado de <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/adhd/diagnosis.html>
6. Orellana A., C, (2017). *Los criterios diagnósticos del TDAH en la CIE-11*. Recuperado de: <https://www.fundacioncadah.org/web/categoria/tdah-deficit-de-atencion.html>
7. Soldner, G., Stellmann, M. Traducción Rauh A.M., (s.f.), Síndrome del déficit de la atención con y sin hiperactividad (**ADHS – ADS**) Recuperado de <https://es.scribd.com/document/240478243/Sindrome-Del-Deficit-de-La-Atencion-Con-y-Sin-Hiperactividad>
8. Bianchi, E., (2015), "El futuro llegó hace rato". Susceptibilidad, riesgo y peligrosidad en el diagnóstico y tratamiento por TDAH en la infancia Revista de Estudios Sociales, núm. 52, pp. 185-199 Universidad de Los Andes Bogotá, Colombia. Recuperado de <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=81538634013>
9. "TDAH Cuaderno de seguimiento" (2008), Pharma & Health Consulting, Madrid.

Capítulo 23

AUTISMO

Valeria Rojas Osorio

El autismo es una condición definida por un compromiso en el neurodesarrollo y una serie de características del comportamiento expresada en un amplio espectro. Tiene manifestaciones observables desde edades tempranas, que generan dificultades significativas en la interacción y comunicación social, además de la presencia de patrones restringidos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades.

Los términos utilizados para describir el autismo han evolucionado con el paso del tiempo. Hay quienes optan por nombrar a personas con esta condición con los términos de "persona autista", otras prefieren "persona con autismo" o "en el espectro del autismo (o autista)". Es importante emplear términos que sean respetuosos, positivos y aceptables para la comunidad de personas y sus familiares. Se requiere un lenguaje no estigmatizador, con conceptos adecuados para referirnos a personas que presentan un desarrollo dentro de la neurodiversidad.

Con fines prácticos, pero también en un marco de derechos, para el desarrollo de este documento, se usará el término "Espectro del Autismo"(EA) para referirse indistintamente al Trastorno del Espectro Autista (TEA), Condición del Espectro Autista (CEA) y para el Síndrome de Asperger (término utilizado en el Manual de Diagnóstico y Tratamiento hasta el año 2013), reconociendo que el EA contiene una variada heterogeneidad en su expresión y niveles de funcionalidad (desde personas sin lenguaje funcional y un grave retraso en el desarrollo, hasta individuos que tienen un desarrollo intelectual normal o por sobre el promedio y no presentan antecedentes de retraso en el lenguaje). Sin embargo, lo que todos los individuos en este espectro del autismo comparten son las dificultades en la comunicación social, dificultades con la teoría de la mente, dificultades para adaptarse a los cambios, una predilección por la repetición o "insistencia en lo mismo", intereses inusuales y restringidos, desregulación sensorial y diferentes trayectorias de desarrollo de acuerdo a múltiples factores personales y sociales.

Así también el EA se asocia con fortalezas cognitivas, especialmente en ciertas áreas como excelente atención y memoria para los detalles, gran aptitud para deconstruir información compleja en las partes que la componen, entre otras .

La primera descripción fue realizada en 11 niños por el psiquiatra austriaco Leo Kanner, en 1943, en Estados Unidos: "Autistic Disturbances of Affective Contact". Un año después, en 1944, Hans Asperger describió en Austria a otro grupo de niños que presentaba condiciones similares pero con mayores habilidades lingüísticas y coeficiente intelectual normal, a quienes denominó los pequeños profesores: "Die Autistischen Psychopathen im Kindesalter". En sus escritos decía que una pizca de autismo era necesario para el éxito en las ciencias y en el arte. Sus artículos no fueron conocidos hasta 1991, cuando ya fallecido, fueron publicados en inglés.

Según el Manual Clasificación de Trastornos Neuro-psiquiátricos DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders), el trastorno de espectro autista (TEA) está caracterizado por deficiencias persistentes en la comunicación y la interacción social en diversos contextos además de patrones restrictivos repetitivos de comportamiento intereses o actividades (Tabla 1). Lo importante es que estos síntomas deben causar un deterioro clínicamente significativo en lo social educativo y laboral para acuñar el término TEA, de lo contrario, si no provoca deterioro clínicamente significativo en los ámbitos antes mencionados, hablamos de una condición del espectro del autismo (CEA). Que un niño/a evolucione como TEA o CEA, va a depender, en gran medida, de la actitud que como sociedad tomemos frente a la neuro-diversidad y por ende a la capacidad de adaptar nuestro pensamiento, ambiente y costumbres a las características emocionales y sensoriales del niño/a y joven con CEA.

La nueva nomenclatura de los manuales de clasificación DSM-5 y el International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems-11 (ICE- 11) o CIE 11 en español, hablan de un término amplio llamado Trastorno del Espectro Autista, que incluye el Trastorno de Asperger, el Trastorno Generalizado del Desarrollo y deja fuera a otras condiciones como el Síndrome de Rett, enfermedad con cuadro clínico genético muy específico. Asimismo, las personas con deficiencias notables de la comunicación social, pero que no reúnen criterios para el diagnóstico de TEA, tienen que ser evaluadas para diagnosticar un nuevo trastorno que ha definido el DSM-5 denominado "trastorno de la comunicación (pragmático) social". La diferencia principal con un TEA es que en el trastorno de la comunicación social no se cumple el criterio diagnóstico B, por lo que no se observan patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades.

Tabla 1. Criterios Diagnósticos Según DSM-5

A Deficiencia persistente en la comunicación y en la interacción social en diversos contextos, manifestadas por lo siguiente, actualmente o por antecedentes

A.1 Deficiencias en la reciprocidad socioemocional; por ejemplo:

- Acercamiento social anormal,
- Fracaso en la conversación normal en ambos sentidos,
- Disminución en intereses, emociones o afectos compartidos,
- Fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales

A.2 Deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social; por ejemplo:

- Comunicación verbal y no verbal poco integrada,
- Anormalidad en el contacto visual y del lenguaje corporal,
- Deficiencias en la comprensión y el uso de gestos,
- Falta total de expresión facial y de comunicación no verbal

A.3 Déficits en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de relaciones; por ejemplo:

- Dificultad para ajustar comportamiento a diversos contextos sociales,
- Dificultades para compartir el juego imaginativo o para hacer amigos,
- Ausencia de interés por las otras personas

B Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o por antecedentes (los ejemplos son ilustrativos pero no exhaustivos)

B.1 Movimientos, uso de objetos o habla estereotipada o repetitiva; por ejemplo:

- Estereotipias motrices simples,
- Alineación de juguetes,
- Cambio de lugar de los objetos,
- Ecolalia,
- Frases idiosincráticas

B.2 Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad a rutinas, o patrones ritualizados de comportamiento verbal y no verbal; por ejemplo:

- Elevada angustia ante pequeños cambios,
- Dificultades con las transiciones,
- Patrones de pensamiento rígidos,
- Rituales de saludo,
- Necesidad de seguir siempre la misma ruta o comer los mismos

alimentos cada día

B.3 Intereses muy restrictivos y fijos que son anormales en cuanto a su intensidad y focos de interés se refiere; por ejemplo:

- Fuerte vínculo o elevada preocupación hacia objetos inusuales,
- Intereses excesivamente circunscritos y perseverantes

B.4 Hiper o hiporreactividad a los estímulos sensoriales o interés inusual por los aspectos sensoriales del entorno; por ejemplo:

- Aparente indiferencia al dolor/temperatura,
- Respuesta adversa a sonidos y texturas específicas,
- Oler o tocar excesivamente objetos,
- Fascinación visual con luces o movimientos

C Los síntomas tienen que manifestarse en el periodo de desarrollo temprano. No obstante, pueden no revelarse totalmente hasta que las demandas sociales sobrepasen sus limitadas capacidades. Estos síntomas pueden encontrarse enmascarados por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida.

D Los síntomas causan deterioro clínico significativo en el área social, laboral o en otras importantes para el funcionamiento habitual.

E Las alteraciones no se explican mejor por una discapacidad intelectual o por un retraso global del desarrollo.

Epidemiología: En los tiempos actuales el autismo se ha transformado en una condición neuropsiquiátrica emergente, que debe enfrentarse como un tema prioritario de salud pública. En 1985, la prevalencia era 1: 2.500 niño/as y en 2018 las publicaciones reportan cifras de 1:54 (varones:mujeres = 4 : 1).

Éste aumento en la prevalencia en el último par de décadas está dado por cambios en los criterios del DSM-5 , una ampliación de los criterios para incluir los casos más leves, tendencia hacia un diagnóstico más temprano, tóxicos ambientales, mayor sobrevivencia de prematuros extremos, uso de drogas durante el embarazo y mayor edad de los padres .La edad de los padres ha tomado relevancia en los últimos años y los estudios han mostrado que hombres mayores de 50 años tienen 66% más probabilidades de tener un hijo con autismo y que en un hombre de 40 años el riesgo es de 28%, versus 15% de una mujer a la misma edad.

Etiopatogenia: La causa exacta del EA es desconocida, pero sí la fuerte implicación genética en su origen es indudable. La gran variabilidad presente en este tipo de condiciones apunta también a la relevancia que puede tener la interacción entre los distintos genes y factores ambientales en el desarrollo del EA. Los estudios de neuroimágenes han mostrado cambios estructurales en niño/as y adultos con EA, como por ejemplo aumento del tamaño cerebral explicado por diferencias en el proceso de poda neuronal. También estudios de Resonancia Nuclear Magnética muestran cambios idiosincráticos en conectividad en varios circuitos neuronales.

Hasta el momento hay 800 genes involucrados en esta condición y cada año aparecen nuevos hallazgos. Los hermanos (que comparten el 50% de los genes) tienen riesgo de presentar la condición de autismo en 20% y los gemelos homocigotos que comparten el 100% de los genes, la concordancia entre ellos de autismo es de 77%. Lo anterior demuestra el efecto del ambiente en la expresión de los genes.

En los últimos años la epigenética, que es el estudio de las modificaciones en la expresión de los genes, que no se debe a una alteración de la secuencia del ADN y que son heredables, se ha transformado en la explicación de cómo los factores ambientales afectan las funciones de uno o varios genes y así explica la importancia del ambiente en la atenuación o la intensificación de la expresión sintomatológica. Con el avance de estudios genéticos como el Micro-Array y, recientemente, Secuenciación de EXOMA Completo (Whole Exome Sequencing), en más de 30% de personas con EA se ha podido establecer un correlato genético.

Siempre es necesario recalcar que las vacunas no causan autismo y que desde la suspensión del timerosal (derivado del mercurio) de las vacunas en USA en los años 90, la prevalencia del autismo ha seguido aumentando indefectiblemente. Ya es sabido, que fue una investigación falsa la que inició el mito que las vacunas causan autismo. Lo anterior solo ha provocado una disminución en la cobertura de vacunación, poniendo en peligro la salud de toda la población.

Comorbilidad. La gran mayoría de los pacientes con autismo presentan una o más comorbilidades. Dentro de éstas, la ansiedad es una de las más frecuentes y está dada por las características propias de la condición que llevan a una mayor fuente de estrés. Las personas con autismo son más vulnerables a la ansiedad, fallan en el empleo de estrategias de regulación, responden de manera más intensa a estímulos emocionales y necesitan más tiempo para lograr el equilibrio luego de un episodio de desregulación. Son los desafíos propios del entorno físico y social con sus incertezas y sobrecarga de

estímulos, lo que lleva y desencadena estos episodios de ansiedad que tiende a mantenerse y a generar estrés crónico.

La discapacidad intelectual como comorbilidad de autismo ha tenido diversas interpretaciones, ya que la mayoría de las escalas de inteligencia están basadas en el uso de lenguaje, área deficiente en el EA. Durante los últimos años, así como la prevalencia de autismo ha ido aumentando, la prevalencia de discapacidad intelectual ha ido disminuyendo, a expensas de un mejor diagnóstico de EA en niño/as no verbales, antes catalogados de retardo mental.

La epilepsia en el EA se presenta más frecuentemente en mujeres y en personas con discapacidad intelectual. Según publicaciones recientes, no es necesario hacer a todos los niño/as con autismo un electroencefalograma, solo a aquellos en que existe una sospecha fundada. No hay un síndrome epiléptico o tipo de crisis que haya sido asociada con mayor frecuencia en pacientes con EA.

La siguiente lista incluye las comorbilidades más frecuentes:

- Ansiedad (42-79%)
- Deficiencia cognitiva (29,8%)
- Epilepsia (8-30%)
- Déficit Atencional (28-44%)
- Tics (14-38%)
- Depresión (12-70%)
- Trastornos de integración sensorial (69-90%)
- Problemas gastrointestinales (9-70%)
- Trastornos del Sueño (40-80%)
- Dispraxias motoras
- Alteraciones motoras (Hipotonía, marcha punta de pies)
- Alteraciones conductuales.

Detección Temprana. La detección y posterior intervención temprana en los niño/as con retraso del desarrollo social y comunicativo es fundamental para la atenuación de la sintomatología y la mejora de la calidad de vida futura de los niño/as.

Estudios han mostrado que entre el 5%-20% de los niño/as con un diagnóstico de autismo, lo pierden después de una intervención apropiada, intensiva, realizada en casa por padres o familiar cercano, a una edad temprana.

Importante es detectar indicadores tempranos de los trastornos e intervenirlos. No es necesario plantear diagnósticos para intervenir. Se debe actuar con delicadeza, sin patologizar, pero aprovechando la oportunidad de intervención precoz.

No todos los niño/as son iguales, no todos adquieren las mismas habilidades al mismo tiempo pero si vemos anomalías en cómo un niño/a pequeño/a se relaciona con otras personas, la forma que tiene de prestar atención a las cosas o interactúa con su ambiente, pueden ser señales de alerta. Un retraso en la adquisición del habla no significa por sí solo que el niño/a tenga autismo o lo vaya a tener, pero en combinación con otras peculiaridades puede indicar que debe ser observado con cuidado.

A continuación, se presenta una pauta de observación de señales de alerta elaborada por la Mesa de Trastornos del Espectro Autista del Ministerio de Salud, a partir de la revisión de evidencia y validación de expertos a través de metodología DELPHI (2018). Es importante recordar que solamente un profesional con experiencia en EA puede diagnosticar correctamente. Lo importante es pesquisar el retraso y derivar a estimulación, mientras se espera la evaluación del especialista.

PAUTA SEÑALES DE ALERTA TEMPRANA DEL ESPECTRO AUTISTA

Edad Señal	12 meses
1.	Preocupación de los padres por déficit en habilidades sociales.
2.	Falta de respuesta al nombre cuando es llamado.
3.	Falta de contacto ocular
4.	Ausencia de vocalizaciones con fines comunicativos
5.	Aumento de comportamiento repetitivo y uso atípico de objetos durante la exploración
6.	Pérdida de lenguaje o habilidades sociales
	18 meses
7.	No apunta con el dedo
8.	Baja respuesta al refuerzo social
9.	No busca captar la atención de otro sobre un objeto o una situación de su interés (atención conjunta)
	24 meses
10.	Ausencia de juegos simbólicos
11.	Falta de interés en otros niño/as y hermano/as
12.	No repite gestos o acciones de otros
* Las señales de cada edad incluyen las de edades anteriores.	

M-CHAT R/ F. Una prueba sencilla de screening que deberíamos utilizar en el control de crecimiento y desarrollo es el M-CHAT. No es un instrumento de diagnóstico, tan solo indica RIESGO DE EA que requiere observación y más exploración o la referencia temprana. Es una herramienta fácil de utilizar, con 20 preguntas de respuesta cerrada: "sí" o "no". Idealmente debe ser completada por el profesional en base a las respuestas de los padres.

Se sugiere realizar M-CHAT R/F en los siguientes grupos:

-Padres de niños/as que acuden a control de salud infantil a los 18 meses que en la evaluación de desarrollo psicomotor existe alteración en las áreas de lenguaje y/o social.

-Padres de niños/as entre 16 y 30 meses que realizan consulta espontánea por sospecha de Espectro Autista.

-Padres de niños/as entre 16 y 30 meses en que existe inquietud de algún profesional del equipo de salud sobre alguna sospecha en el desarrollo del niño/a que pudieran indicar un posible EA.

-Padres de niños/as entre 16 y 30 meses con hermanos, gemelos e hijo/as de personas con EA.

-Padres de niños/as que no recibieron control a los 18 meses y que en controles posteriores (hasta los 30 meses) existe alteración en las áreas de lenguaje y/o Social en evaluación de Desarrollo Psicomotor.

Autismo como condición NANEAS: Según McPherson et al. en Pediatrics de 1998, "NANEAS son aquellos que presentan, o están en riesgo, de una enfermedad crónica física, del desarrollo, conductual o emocional, y que además requieren mayor uso de servicios que el general de los niños". En relación a las necesidades especiales que tienen los niño/as con autismo y que coinciden con los requerimientos NANEAS, incluyen muchas veces la concurrencia de varios especialistas médicos y terapeutas. Muchos de ellos, además, requieren medicamentos de uso crónico para manejo conductual, del ánimo, trastorno ansioso, déficit atencional. Por la selectividad de la comida hay muchas dificultades en la alimentación, siendo necesario el apoyo nutricional para complementar aquellas deficiencias vitamínicas y de nutrientes dadas por la baja ingesta de frutas y verduras (por las características sensoriales orales y visuales propias del EA) . La necesidad de uso de tecnología (tablet, celulares) para la comunicación alternativa, también está presente en los niños con autismo, especialmente en niño/as no verbales o con escaso lenguaje. La educación especial en algunos de ello/as es necesaria, ya que por sus niveles de severidad, requieren cursos pequeños con profesionales altamente especializados. Muchos niño/as con autismo van a requerir terapias permanentes, con frecuentes sesiones de fonoaudióloga, terapeutas ocupacionales, educadores diferenciales, psicólogos, según las distintas necesidades que vayan apareciendo en el transcurso de su vida.

Podemos decir finalmente que el autismo podría clasificarse como NANEAS de baja complejidad, ya que la gran mayoría de las veces requieren un máximo de dos necesidades de apoyo en categoría mayor. Sin embargo, es muy necesario el acompañamiento y la coordinación de los cuidados del niño y su familia.

Los niño/as dentro del EA deberían portar un "rompe fila" que permita que tengan prioridad en las atenciones de salud. Muchos de ellos tienen hipo sensibilidad al dolor, de tal manera que procesos infecciosos pueden estar muy avanzados antes que los niño/as puedan manifestar alguna molestia. Si además deben esperar largo tiempo en una sala de urgencia, es muy probable que se desregulen conductualmente, por lo que se corre el riesgo que el niño/a no reciba la atención adecuada, se devuelva a su casa y poner así en peligro su vida.

Debemos entonces, como personal de salud, preocuparnos de su manejo integral, evaluar su alimentación, estado nutricional, salud bucal (muchas veces por hipersensibilidad oral no reciben higiene adecuada), la salud mental de la familia. Los padres de esos niño/as son el grupo con mayor nivel de estrés, ya que la discapacidad no es evidente, a diferencia de otras condiciones como Parálisis Cerebral o Síndrome de Down. La visión integral y transdisciplinaria de niño/a con EA, su familia y la escuela, es relevante para lograr mejor calidad de vida e inclusión plena.

Cuestionario M-CHAT Revisado de detección de autismo en niños pequeños con entrevista de seguimiento. (Robins, D., Fein, D. y Barton, M., 2009) Adaptación Chile: Grupo TEA Pontificia Universidad Católica de Chile.

1.-Si usted indica algo al otro lado de la pieza, ¿su hijo/a mira al objeto? (Por ejemplo: si usted señala un juguete, un peluche o un animal,¿su hijo/a lo mira?)

Sí No

2.- ¿Alguna vez se ha preguntado si su hijo/a es sordo/a?

Sí No

3.-¿Su hijo/a realiza juegos de fantasía o imaginación? (Por ejemplo: ¿hace como se bebiera de una taza vacía, habla por teléfono, dá de comer a una muñeca o peluche?)

Sí No

4.- ¿A su hijo/a le gusta subirse a cosas? (Por ejemplo: a una silla, a una escalera, a un resbalín?)

Sí No

5.-¿Su hijo/a hace movimientos raros con sus dedos frente a sus propios ojos?

Sí No

6.-¿Su hijo/a indica o apunta con el dedo cuando quiere pedir algo o pedir ayuda? (Por ejemplo: señala un juguete o algo para comer que no puede alcanzar o tomar.)

Sí No

7.-¿Su hijo/a señala con un dedo cuando quiere mostrarle algo que le llama la atención? (Por ejemplo: señala un avión en el cielo o un camión muy grande en la calle.)

Sí No

8.- ¿Su hijo/a muestra interés en otros niños/as (Por ejemplo: mira con atención a otros/as niños/as o se les acerca)

Sí No

9.-¿Su hijo/a le muestra o acerca cosas para que usted las vea - no para pedir ayuda sino solamente para compartirlas con usted (Por ejemplo: le muestra una flor, un peluche o un coche de juguete)

Sí No

10.-¿Su hijo/a responde cuando usted le llama por su nombre? (Por ejemplo: se vuelve, habla, balbucea, o deja de hacer lo que está haciendo para mirarle)

Sí No

11.-¿Cuando usted le sonríe su hijo/a también le sonríe?

Sí No

12.-¿Le molestan a su hijo/a los ruidos comunes (Por ejemplo: el ruido de la aspiradora o de la música, incluso cuando no está excesivamente alta)

Sí No

13.- ¿Su hijo/a camina solo/a?

Sí No

14.- ¿Su hijo/a mira a los ojos cuando usted le habla, le viste o juega con él o ella?

Sí No

15.-¿Su hijo/a imita sus movimientos? (Por ejemplo: decir adiós con la mano, aplaudir o algún ruido gracioso que usted haga)

Sí No

16.-Si usted se da vuelta a ver algo, ¿su hijo/a trata de mirar hacia lo que usted está mirando?

Sí No

17.- ¿Su hijo/a intenta que usted le mire o preste atención? (Por ejemplo: le dice a usted "mira" o "mírame" o busca que usted le felicite.)

Sí No

18.- ¿Su hijo/a entiende cuando usted le pide que haga algo sin hacerle ningún gesto? (Por ejemplo: su hijo/a entiende "pon el libro encima de la silla" o "tráeme la manta")

Sí No

19.-Si ocurre algo que llame la atención de su hijo/a ¿le mira a usted para ver su reacción? (Por ejemplo: si escucha un ruido extraño o ve un juguete nuevo, se da vuelta para ver su cara?)

Sí No

20.-A su hijo/a le gustan los juegos con movimiento (Por ejemplo: le gusta que le balancee en el columpio, o que juegue "al caballito" sentándole en sus rodillas)

Sí No

Algoritmo MCHAT R-F

BAJO RIESGO: Puntuación total entre 0-2. Si el niño es menor de 24 meses, repetir MCHAT-R a los 24 m. Ninguna otra medida necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de EA.

RIESGO MEDIO: Puntuación total entre 3-7. Administrar la entrevista de seguimiento (segunda etapa=M-CHAT-R/F) para obtener información adicional acerca de las respuestas de riesgo. (Cuestionario M-CHAT Revisado de detección del Autismo en Niños Pequeños con Entrevista de Seguimiento (M-CHAT-R/F) © 2009 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton. Adaptación en Chile: Grupo EA Pontificia Universidad Católica de Chile 2016)

Si la puntuación M-CHAT-R/F se mantiene en 2 o superior, el niño/a ha resultado positivo. Medida necesaria: remita al niño/a para una evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de atención temprana. Si la puntuación es 0-1, el niño/a ha resultado negativo. Ninguna otra medida es necesaria a menos que la vigilancia del desarrollo indique riesgo de EA. El niño/a debe seguir vigilado en futuras visitas del programa del niño/a sano.

RIESGO ALTO: Puntuación total entre 8-20. Es aceptable prescindir de la entrevista de seguimiento y se debe remitir el caso de inmediato para evaluación diagnóstica y para determinar necesidad de intervención temprana.

BIBLIOGRAFÍA

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5), 5th ed. [Internet]. 2013 [cited 2020 Dec 10]. Available from: <http://dsm.psychiatryonline.org/>.
2. Barthélémy C, Fuentes J, Howlin P, Van Der Gaag R. PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO IDENTIFICACIÓN, COMPRESIÓN, INTERVENCIÓN Un documento oficial de Autismo-Europa. 2019.
3. Lai MC, Anagnostou E, Wiznitzer M, Allison C, Baron-Cohen S. Evidence-based support for autistic people across the lifespan: maximising potential, minimising barriers, and optimising the person–environment fit. *Lancet Neurol* [Internet]. 2020 May 1 [cited 2020 Dec 10];19(5):434–51. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32142628/>
4. Lord C, Bishop S, Anderson D. Developmental trajectories as autism phenotypes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* [Internet]. 2015 Jun 1 [cited 2020 Dec 10];169(2):198–208. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25959391/>
5. Baron-Cohen S. Editorial Perspective: Neurodiversity – a revolutionary concept for autism and psychiatry. *J Child Psychol Psychiatry Allied Discip* [Internet]. 2017 Jun 1 [cited 2020 Dec 10];58(6):744–7. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28524462/>
6. Fombonne E. Editorial: The rising prevalence of autism. *J Child Psychol Psychiatry*. 2018 Jul;59(7).
7. Prevalence of autism spectrum disorders--autism and developmental disabilities monitoring network, 14 sites, United States, 2002. *MMWR Surveill Summ Morb Mortal Wkly report Surveill Summ / CDC* [Internet]. 2007 Feb 9 [cited 2021 Jan 12];56(1):12–28. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17287715/>
8. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *MMWR Surveill Summ* [Internet]. 2014 [cited 2021 Jan 12];63(2):1–21. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24670961/>
9. Maenner MJ, Shaw KA, Baio J, Washington A, Patrick M, DiRienzo M, et al. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 Years-Autism and developmental disabilities monitoring network, 11 Sites, United States, 2016. *MMWR Surveill Summ* [Internet]. 2020 [cited 2020 Dec 10];69(4):1–12. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32214087/>

10. Lampert MP. Trastorno del Espectro Autista. Epidemiología, aspectos psicosociales, y políticas de apoyo en Chile, España y Reino Unido. Biblioteca del Congreso Nacional de Chile, Asesoría Técnica Parlamentaria. [Internet]. . No SUP: 116769 . 2018 [cited 2020 Dec 10]. Available from: https://obtienearchivo.bcn.cl/obtienearchivo?id=repositorio/10221/25819/1/BCN_Políticas_de_apoyo_al_espectro_autista_FINAL.pdf
11. Nunes AS, Peatfield N, Vakorin V, Doesburg SM. Idiosyncratic organization of cortical networks in autism spectrum disorder. *Neuroimage*. 2018 Jan 31. pii: S1053-8119(18)30022-3.
12. Feinberg JL, Bakulski KM, Jaffe AE, Tryggvadottir R, Brown SC, Goldman LR, Croen LA, Hertz-Picciotto I, Newschaffer CJ, Fallin MD, Feinberg AP. Paternal sperm DNA methylation associated with early signs of autism risk in an autism-enriched cohort. *International Journal of Epidemiology*, 2015, 1–12
13. Koegel LK, Koegel RL, Ashbaugh K, Bradshaw J. The importance of early identification and intervention for children with or at risk for autism spectrum disorders. *Int J Speech Lang Pathol* [Internet]. 2014 Feb [cited 2020 Dec 10];16(1):50–6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24328352/>
14. Rogers SJ, Vismara L, Wagner AL, McCormick C, Young G, Ozonoff S. Autism Treatment in the First Year of Life: A Pilot Study of Infant Start, a Parent-Implemented Intervention for Symptomatic Infants. *J Autism Dev Disord* [Internet]. 2014 Dec 1 [cited 2020 Dec 23];44(12):2981–95. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25212413/>
15. French L, Kennedy EMM. Annual Research Review: Early intervention for infants and young children with, or at-risk of, autism spectrum disorder: a systematic review. *J Child Psychol Psychiatry Allied Discip* [Internet]. 2018 Apr 1 [cited 2020 Dec 10];59(4):444–56. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29052838/>
16. Canal-Bedia R, García-Primo P, Hernández-Fabián A, Magán-Maganto M, Sánchez AB, Posada-De La Paz M. De la detección precoz a la atención temprana: Estrategias de intervención a partir del cribado prospectivo. *Rev Neurol* [Internet]. 2015 [cited 2020 Dec 15];60:S25–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25726819/>
17. Marlow M, Servili C, Tomlinson M. A review of screening tools for the identification of autism spectrum disorders and developmental delay in infants and young children: recommendations for use in low- and middle-income

- countries [Internet]. Vol. 12, Autism Research. John Wiley and Sons Inc.; 2019 [cited 2020 Dec 22]. p. 176–99. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30707000/>
18. Hosozawa M, Sacker A, Mandy W, Midouhas E, Flouri E, Cable N. Determinants of an autism spectrum disorder diagnosis in childhood and adolescence: Evidence from the UK Millennium Cohort Study. *Autism*. 2020 Aug 5;24(6).
 19. Zuckerman K, Lindly OJ, Chavez AE. Timeliness of Autism Spectrum Disorder Diagnosis and Use of Services Among U.S. Elementary School-Aged Children. *Psychiatr Serv*. 2017 Jan;68(1).
 20. Becerra-Culqui TA, Lynch FL, Owen-Smith AA, Spitzer J, Croen LA. Parental First Concerns and Timing of Autism Spectrum Disorder Diagnosis. *J Autism Dev Disord* [Internet]. 2018 Oct 1 [cited 2020 Dec 15];48(10):3367–76. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29754290/>
 21. Vivanti G, Bottema-Beutel K, Turner-Brown L, editors. *Clinical Guide to Early Interventions for Children with Autism*. Cham: Springer International Publishing; 2020.
 22. Carbone PS, Campbell K, Wilkes J, Stoddard GJ, Huynh K, Young PC, et al. Primary Care Autism Screening and Later Autism Diagnosis. *Pediatrics*. 2020 Aug;146(2).
 23. Levy SE, Wolfe A, Coury D, Duby J, Farmer J, Schor E, et al. Screening Tools for Autism Spectrum Disorder in Primary Care: A Systematic Evidence Review. *Pediatrics*. 2020 Apr 1;145(Supplement 1).
 24. Dow D, Guthrie W, Stronach ST, Wetherby AM. Psychometric analysis of the Systematic Observation of Red Flags for autism spectrum disorder in toddlers. *Autism* [Internet]. 2017 Apr 1 [cited 2020 Dec 22];21(3):301–9. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27132013/>
 25. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen C-MA, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics*. 2014 Jan 23;133(1).
 26. Coelho-Medeiros ME, Bronstein J, Aedo K, Pereira JA, Arraño V, Perez CA, et al. Validación del M-CHAT-R/F como instrumento de tamizaje para detección precoz en niños con trastorno del espectro autista. *Rev Chil Pediatría*. 2019 Oct 7;90(5).
 27. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020 Jan;145(1).

28. Constantino JN, Charman T. Diagnosis of autism spectrum disorder: reconciling the syndrome, its diverse origins, and variation in expression. *Lancet Neurol*. 2016 Mar;15(3).
29. Surveillance report 2016 – Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis (2011) NICE guideline CG128 and Autism spectrum disorder in under 19s: support and management (2013) NICE guideline CG170 [Internet]. London: National Institute for Health and Care Excellence (UK); 2016.
30. Reed GM, First MB, Kogan CS, Hyman SE, Gureje O, Gaebel W, et al. Innovations and changes in the ICD-11 classification of mental, behavioural and neurodevelopmental disorders. *World Psychiatry*. 2019 Feb 2;18(1).
31. Organización Mundial de la Salud. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas de salud conexos (11a revisión). 2018;
32. Fuentes J, Hervás A, Howlin P. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2020 Jul 14;
33. Kaur M, M. Srinivasan S, N. Bhat A. Comparing motor performance, praxis, coordination, and interpersonal synchrony between children with and without Autism Spectrum Disorder (ASD). *Res Dev Disabil* [Internet]. 2018 Jan 1 [cited 2021 Jan 12];72:79–95. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29121516/>
34. Makrygianni MK, Reed P. A meta-analytic review of the effectiveness of behavioural early intervention programs for children with Autistic Spectrum Disorders. *Res Autism Spectr Disord*. 2010 Oct;4(4).
35. Mukaddes NM, Mutluer T, Ayik B, Umut A. What happens to children who move off the autism spectrum? Clinical follow-up study. *Pediatrics* 2017 International 59: 416–421
36. Tiede G, Walton KM. Meta-analysis of naturalistic developmental behavioral interventions for young children with autism spectrum disorder. *Autism*. 2019 Nov 24;23(8).
37. Ichikawa K, Takahashi Y, Ando M, Anme T, Ishizaki T, Yamaguchi H, et al. TEACCH-based group social skills training for children with high-functioning autism: a pilot randomized controlled trial. *Biopsychosoc Med*. 2013;7(1).
38. Contaldo A, Colombi C, Pierotti C, Masoni P, Muratori F. Outcomes and moderators of Early Start Denver Model intervention in young children with

- autism spectrum disorder delivered in a mixed individual and group setting. *Autism*. 2020 Apr 21;24(3).
39. Smith T, Iadarola S. Evidence Base Update for Autism Spectrum Disorder. *J Clin Child Adolesc Psychol*. 2015 Nov 2;44(6).
 40. Brignell A, Chenausky K V., Song H, Zhu J, Suo C, Morgan AT. Communication interventions for autism spectrum disorder in minimally verbal children [Internet]. Vol. 2018, *Cochrane Database of Systematic Reviews*. John Wiley and Sons Ltd; 2018 [cited 2020 Dec 23]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30395694/>
 41. Estes A, Vismara L, Mercado C, Fitzpatrick A, Elder L, Greenson J, et al. The Impact of Parent-Delivered Intervention on Parents of Very Young Children with Autism. *J Autism Dev Disord*. 2014 Feb 10;44(2).
 42. Silva LMT, Schalock M. (2012) Autism Parenting Stress Index: Initial Psychometric Evidence *J Autism Dev Disord* 42:566–574
 43. Oono IP, Honey EJ, McConachie H. Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD) [Internet]. Vol. 2013, *Cochrane Database of Systematic Reviews*. John Wiley and Sons Ltd; 2013 [cited 2020 Dec 23]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23633377/>
 44. World Health Organization. Task shifting : rational redistribution of tasks among health workforce teams : global recommendations and guidelines. 2007.
 45. Trembath D, Gurm M, Scheerer NE, Trevisan DA, Paynter J, Bohadana G, et al. Systematic review of factors that may influence the outcomes and generalizability of parent-mediated interventions for young children with autism spectrum disorder. *Autism Res*. 2019 Sep 11;12(9).
 46. Vismara LA, McCormick CEB, Wagner AL, Monlux K, Nadhan A, Young GS. Telehealth Parent Training in the Early Start Denver Model: Results From a Randomized Controlled Study. *Focus Autism Other Dev Disabl*. 2018 Jun 26;33(2).
 47. Shalev RA, Lavine C, Di Martino A. A Systematic Review of the Role of Parent Characteristics in Parent-Mediated Interventions for Children with Autism Spectrum Disorder. *J Dev Phys Disabil*. 2020 Feb 7;32(1).
 48. Haine-Schlagel R, Rieth S, Dickson KS, Brookman-Frazee L, Stahmer A. Adapting parent engagement strategies for an evidence-based parent-mediated intervention for young children at risk for autism spectrum disorder. *J*

- Community Psychol [Internet]. 2020 May 1 [cited 2020 Dec 28];48(4):1215–37. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32237157/>
49. Factor RS, Ollendick TH, Cooper LD, Dunsmore JC, Rea HM, Scarpa A. All in the Family: A Systematic Review of the Effect of Caregiver-Administered Autism Spectrum Disorder Interventions on Family Functioning and Relationships [Internet]. Vol. 22, Clinical Child and Family Psychology Review. Springer New York LLC; 2019 [cited 2020 Dec 28]. p. 433–57. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31363949/>
 50. Bearss K, Johnson C, Smith T, Lecavalier L, Swiezy N, Aman M, et al. Effect of Parent Training vs Parent Education on Behavioral Problems in Children With Autism Spectrum Disorder. JAMA. 2015 Apr 21;313(15).
 51. Brookman-Frazee L, Koegel RL. Using Parent/Clinician Partnerships in Parent Education Programs for Children with Autism. J Posit Behav Interv. 2004 Oct 13;6(4).
 52. Dawson-Squibb J-J, Davids EL, Harrison AJ, Molony MA, de Vries PJ. Parent Education and Training for autism spectrum disorders: Scoping the evidence. Autism. 2020 Jan 9;24(1).
 53. Naveed S, Waqas A, Amray AN, Memon RI, Javed N, Tahir MA, et al. Implementation and effectiveness of non-specialist mediated interventions for children with Autism Spectrum Disorder: A systematic review and meta-analysis. PLoS One. 2019 Nov 8;14(11).
 54. Hughes R, Poon WY, Harvey AS. Limited role for routine EEG in the assessment of staring in children with autism spectrum disorder. Arch Dis Child. 2015 Jan;100(1):30–3
 55. Connor Kerns Patricia Renno Eric A. Storch Philip Kendall Jeffrey Wood. Anxiety in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder 1st Edition . Evidence-Based Assessment and Treatment Published Date: 3rd

Capítulo 24

ACOMPañAMIENTO INTEGRAL DE SALUD A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON SÍNDROME DE DOWN

Macarena Lizama Calvo

Las personas con síndrome de Down (SD) presentan un conjunto de características particulares debido a la presencia de un cromosoma 21 adicional o parte de él. Su incidencia internacional es de 1 en 700 a 800 nacidos vivos (nv). En Chile, registros del Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas –ECLAMC– reportan una tasa de 2,4 recién nacidos con SD por cada 1.000 nv (1). El mismo estudio colaborativo reporta que Chile es el país con mayor tasa de nacimiento de niños y niñas con esta condición en Latino América (2).

En países con alta frecuencia de diagnóstico prenatal y leyes que permiten el aborto libre, como lo son algunos Estados de Estados Unidos, o países europeos, la incidencia de nacimiento de niños y niñas con SD ha disminuido en forma sostenida (3), sin embargo, si se consideran aquellos abortados y los nacidos, la prevalencia en esos países se acerca a la reportada para Chile (4).

La sobrevivencia de las personas con SD ha aumentado en forma sorprendente en las últimas décadas, alcanzando los 60 años en la actualidad, y contrario a lo que ocurre en la población general, los hombres tendrían mayor expectativa de vida que las mujeres (5). Las personas con SD se caracterizan por tener rasgos físicos particulares, mayor riesgo de presentar malformaciones congénitas, mayor vulnerabilidad de desarrollar enfermedades a lo largo de la vida y discapacidad intelectual (DI) en grado variable, por lo que requieren de prevención, diagnóstico oportuno y tratamiento precoz de las distintas condiciones de salud que les afectan.

El siguiente capítulo tiene por objetivo describir las recomendaciones especiales que requiere el acompañamiento integral de salud desde la etapa prenatal a la adolescencia de una persona con SD.

Cuidados prenatales. La tasa de diagnóstico prenatal es variable, y depende de protocolos locales de pesquisa prenatal y de diagnóstico citogenético disponibles.

Se recomienda realizar tamizaje prenatal en mujeres con factores de riesgo: edad materna de 35 años o más, antecedente de hijo previo con SD, antecedente de abortos recurrentes.

El proceso de tamizaje prenatal en dos etapas tendría una tasa de detección de 90% de niños o niñas con SD, con un 5% de falsos positivos, si es que se evalúa la combinación de probabilidades de los siguientes test: Edad Materna + Translucencia nuchal + Marcadores hormonales maternos (PAPPA y β hCG) medidos entre las semanas 11 y 13+6. A partir de ellos se obtiene una probabilidad alta, intermedia o baja, que permite 3 conductas a seguir (Figura 1):

- A. Alta probabilidad, mayor o igual a 1 en 100 de que ese hijo o hija que se espera tenga SD: confirmar el diagnóstico por medio de cariotipo de líquido amniótico obtenido por amniocentesis o estudio de vcariotipo en biopsia de vellosidades coriales.
- B. Probabilidad intermedia, entre 1 en 101 y 1 en 1.000 de que ese hijo o hija que se espera tenga sD: realizar una segunda etapa de tamizaje, complementando con marcadores ecográficos adicionales para definir de mejor manera el riesgo o con ADN fetal libre en sangre materna. La propuesta de realizar una segunda etapa de tamizaje al grupo de riesgo intermedio, evita procedimientos invasivos que pudiesen ser de riesgo y permite seleccionar de mejor forma el riesgo de ese grupo. De acuerdo a los estudios de Nicolaides, el protocolo de aproximación de sospecha diagnóstica para SD, con tamizaje en dos etapas tiene el potencial de identificar durante el primer trimestre del embarazo más del 90% de los fetos con SD, con una tasa de falsos positivos de 2-3%.
- C. Baja probabilidad, menor a 1 en 1.001 de que ese hijo o hija que se espera tenga SD: si bien no se descarta el diagnóstico, lo hace poco probable y entonces se recomienda realizar seguimiento obstétrico habitual.

Recuadro:

El ADN libre fetal en sangre materna, corresponde a un estudio de tamizaje en sangre periférica de la madre, que detecta ADN fetal. Corresponde a un método no invasivo, sin riesgo para el feto, que, si bien no es confirmatorio, tiene una alta tasa de sensibilidad y especificidad (99%) al realizarlo madres con sospecha de tener un hijo o hija con SD.

FIGURA 1. SUGERENCIA DE TAMIZAJE PRENATAL

ETAPA DE TAMIZAJE: PROBABILIDAD DE QUE UN FETO TENGA SÍNDROME DE DOWN



*Huesos largos cortos, foco hiperecogénico cardíaco, quiste de plexo coroídeo, pielectasia hiperecogenicidad intestinal, arteria umbilical única, malformaciones congénitas

*Figura elaborada por Macarena Lizama, ilustraciones de *TheNounProject*.

La tasa de diagnóstico prenatal en Chile es baja, lo que se debe probablemente a que el estudio hormonal materno y la medición de translucencia nual, no se realizan de rutina, o se realizan fuera del periodo en que el test entrega información más fidedigna (entra la

semana 12 y la 14), se interpreta subestimando probabilidades o se realiza por profesionales no capacitados para su medición, y por otro lado, hay familias en que se les comunica la sospecha diagnóstica prenatal, pero deciden no confirmarlo. Por otra parte, la edad materna es un elemento para considerar al momento de definir el seguimiento del embarazo, ya que en mayores de 35 años hay un aumento exponencial de probabilidad de tener un hijo o hija con SD. En Chile se ha descrito una tasa de 0,9 por 1.000 nv con SD, en mujeres menores de 20 años y una tasa de 11,5 por 1.000 nv con SD, en mayores de 34 años (6).

En familias con diagnóstico prenatal, el acompañamiento se centra en:

1. Comunicar la noticia: Los resultados de las pruebas diagnósticas deben ser comunicados por personal entrenado en entregar noticias difíciles y con conocimiento actualizado en SD. La mayoría de las veces, ese experto es el obstetra, quien además es la persona más cercana a los padres en ese momento, aunque puede hacerse acompañar del genetista clínico, neonatólogo o pediatra (7,8). La noticia debe ser idealmente entregada con ambos padres presentes, en un ambiente privado, agradable y sin interrupciones, evitando entregar resultados por teléfono o correo electrónico. Se recomienda usar un lenguaje simple y directo, evitando adjetivos negativos (ej: "mongolismo" o "lo siento"). Se debe ser honesto, conversar sobre las características positivas, expectativas de vida, enfermedades y DI. Al finalizar esta visita, es recomendable resumir lo más importante por escrito (7,8).
2. Evaluación y consejería genética: La consulta con genetista es una oportunidad para explicar mecanismos patogénicos e informar sobre potencial recurrencia en futuros embarazos.
3. Seguimiento obstétrico: Las visitas obstétricas deben adecuarse a cada mujer embarazada, buscando elementos de riesgo de parto prematuro o condiciones adicionales de salud fetal. Cuando se han detectado malformaciones congénitas prenatalmente, se recomienda una visita con el neonatólogo para orientar sobre terapias médico-quirúrgicas disponibles y programar el nacimiento en un centro especializado.
4. Salud mental de madres y padres: En la preparación para recibir al recién nacido (RN), se recomienda apoyo de salud mental a los padres, entregar información sobre programas de salud e instituciones que ofrecen apoyo y facilitar contacto con otros padres (7,8).

Tabla 1: Recomendaciones para entregar adecuadamente la noticia del diagnóstico

Quién	El profesional de la salud presente con mayor experiencia en SD. Es ideal que sea el obstetra o pediatra neonatólogo, quienes se pueden hacer acompañar por matrona o enfermera con experiencia en personas con SD o NANEAS.
Dónde	En un lugar cómodo y privado, idealmente fuera de la sala de partos, en una sala de recuperación, sin otros pacientes a su alrededor y libre de interrupciones.
Cuándo	En forma inmediata, apenas se sospecha el diagnóstico, una vez que la madre se encuentre recuperada del parto (nunca durante el alumbramiento o sutura de cesárea)
Cómo	En presencia de ambos padres, felicitándolos por el nacimiento de su hijo o hija, nombrando al recién nacido por su nombre y comentando la sospecha diagnóstica de SD basado en los hallazgos del examen físico. Entregar información de forma sensible y preocupada, pero con seguridad y franqueza, con lenguaje neutral, entendible, claro y conciso. Evitar juicios de valor y términos anticuados y/u ofensivos
Qué	Información actualizada y balanceada respecto a aspectos positivos y las dificultades en torno a las personas con SD. Acotarse a la información esencial (evitar proyectarse a largo plazo en esta primera conversación). Entregar material escrito (manual de supervisión de salud y manual de atención Temprana). Entregar listado de instituciones que prestan servicios de atención temprana. Entregar contacto con agrupaciones de padres.

Cuidados postnatales. En Chile, la mayoría de las familias recibe el diagnóstico al momento del parto, cuando las características físicas del RN hacen sospecharlo (Tabla 2, Figura 2).

TABLA 2: Características clínicas del recién nacido con síndrome de Down

Hipotonía
Perfil facial plano
Piel marmórea
Nariz pequeña y puente nasal bajo
Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba (ojos almendrados)
Manchas de Brushfield en la periferia del iris
Pliegues epicánticos
Orejas pequeñas, lóbulos auriculares pequeños o ausentes
Boca pequeña y lengua protruyente
Braquicefalia, cuello corto y piel redundante en zona posterior del cuello
Hiperlaxitud de articulaciones
Pliegue palmar único, hipoplasia de falange media del 5to dedo y clinodactilia
Espacio aumentado entre primer y segundo orjejo
Pelo fino, suave y liso
Genitales externos pequeños

Figura 2: Características clínicas del niño o niña con síndrome de Down



* *Fotografías La Jardinera Producciones, gentileza Centro UC síndrome de Down.

Modelos: Amaro López, Sebastián Vargas, Lilia Lembke, Vicente Toloza.

En prematuros, pudiera ser difícil identificar con las características habitualmente encontradas en un RN de término con SD, por otra parte, no todos presentan todas las características fenotípicas descritas.

La llegada de un niño o niña con SD sin diagnóstico prenatal siempre puede tomar por sorpresa a la familia, que con ansias esperan el nacimiento de su hijo o hija. Los cuidados en salud, evaluaciones en el periodo de RN, riesgos de enfermedades, discapacidad,

inclusión escolar, sobrevida o cómo contarle a los hermanos, son preguntas que con frecuencia realizan los nuevos padres.

La noticia es para los padres inesperada y debe ser entregada de la mejor forma posible, idealmente por el obstetra y/o pediatra, luego que la madre esté recuperada del parto, en un ambiente agradable y privado, junto con el padre y, si se puede, con el RN presente. Es recomendable comentar la sospecha del diagnóstico por las características físicas encontradas y aclarar que la sospecha será confirmada con el cariograma, que es el estudio de los cromosomas. Es oportuno resaltar las características positivas, las situaciones especiales de salud del periodo neonatal, e intentar responder las preguntas de los padres, reforzando la información por escrito y ofrecer el contacto con instituciones que apoyan a personas con SD o con otros padres (8,9).

En Chile, el sistema Chile Crece Contigo, ha impreso el material "Cuaderno de supervisión de salud de niños y niñas con síndrome de Down" y el "Manual de atención temprana para niños y niñas con síndrome de Down". Están disponibles en los servicios de salud para su entrega gratuita, además de estar disponibles para su descarga en www.centroucdown.uc.cl.

A. CONSIDERACIONES ESPECIALES DEL RECIÉN NACIDO

Atención inmediata: Verifica la capacidad de adaptación a la vida extrauterina del RN, identifica la presencia de malformaciones congénitas asociadas, evalúa la edad gestacional e identifica las características fenotípicas del RN con SD.

Evaluaciones especiales del RN: A todo RN se le debe realizar los siguientes estudios, debido al riesgo aumentado de algunos problemas de salud (Tabla 3).

TABLA 3. Evaluaciones para todo recién nacido con síndrome de Down

Problemas de salud	Evaluación
Confirmación diagnóstica	Cariograma
Hipotiroidismo congénito	TSH, T4 libre, T3
Cataratas congénitas	Rojo pupilar
Poliglobulia, citopenias, Trastorno mieloproliferativo transitorio del RN	Hemograma
Hipoacusia sensorineural	Tamizaje de audición
Cardiopatía congénita	Ecocardiograma doppler
Atresias intestinales	Corroborar indemnidad del tracto digestivo clínicamente
Trastorno succión-deglución	Educación en lactancia materna
Hallazgos ecográficos prenatales, confirmar postnatalmente	Acorde con los hallazgos: Pej: pielectasia renal → ecografía renal

Alimentación del recién nacido: la mejor alimentación de todo RN es la leche materna, sin embargo, existen elementos que pudieran dificultar la lactancia: hospitalización del RN, presencia de cardiopatía congénita (CC) con insuficiencia cardíaca, dificultad en la succión o al perjuicio de que los RN con SD no logran amamantar. A pesar de lo anterior, es posible lograr lactancia con educación y adecuado apoyo a las madres pre y postnatalmente: educar en técnicas de posicionamiento con un adecuado sostén de la cabeza y mentón, favoreciendo la protrusión de la lengua, educación y ejercicio a través de la succión no nutritiva y técnicas de extracción y almacenamiento de leche materna (10). Es importante transmitir a las madres que en ocasiones sus hijos tendrán más dificultad en el amamantamiento directo, pero la lactancia extraída es una excelente alternativa.

Apoyo a la familia y contacto con otros padres: Los padres de hijos con SD tienen un riesgo aumentado de cursar con trastornos del ánimo y trastornos adaptativos, por lo que es importante derivar en forma preventiva a salud mental y contactarlos con otros padres que puedan entregarles experiencias positivas y reales de lo que es la vida de una persona con SD en la actualidad.

Educación sobre estimulación temprana del desarrollo: Los niños y niñas con SD presentan retraso en el desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual en grado

variable, lo que puede modificarse al exponerlo a un ambiente favorable para el desarrollo. Está demostrado que la incorporación precoz a programas de atención temprana (PAT), mejoran la perspectiva de desarrollo. Se recomienda derivación a PAT al mes de vida, si la salud lo permite (11).

Consideraciones para el alta de la maternidad o de neonatología: Antes del alta, chequear que todos los exámenes recomendados estén realizados, si alguno se encuentra pendiente, aclarar cuándo y dónde se deben rescatar los resultados de evaluaciones pendientes. Se debe asegurar que el RN se esté alimentando bien, especialmente el RN con lactancia directa. Dejar programada la cita al alta con equipo NANEAS y enfermera de clínica de lactancia, además del seguimiento de especialistas.

B. SEGUIMIENTO DE NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES

EVALUACIÓN NUTRICIONAL Y DEL CRECIMIENTO: la evaluación nutricional debe realizarse usando curvas de crecimiento construidas en población con SD. Los patrones de crecimiento que podrían adecuarse a nuestra población serían las curvas de Estados Unidos (12) o las españolas (13), sin embargo, pudiesen subestimar malnutrición, por lo que la recomendación actual combina el uso de curvas OMS y curva Zemel 2015, mientras no se generen curvas más adecuadas para nuestra población.

Algunos niños y niñas presentan dificultad en ganar peso durante el primer año, principalmente por enfermedades intercurrentes, CC y trastornos de succión-deglución (14). Sin embargo, por recomendaciones nutricionales inadecuadas, sobreprotección de la familia, escasa actividad física y enfermedades no tratadas (ej: hipotiroidismo, depresión), el sobrepeso y la obesidad son frecuentes en escolares y adolescentes.

Recomendaciones: Derivación a fonoaudiólogo para educación si hay problemas de succión-deglución. Evaluación nutricional (peso y talla/edad) con curvas de crecimiento especiales y en ausencia de curvas locales, pudieran usarse las de Zemel (12) combinadas con curvas de OMS, de acuerdo con la siguiente recomendación:

Tabla 4: Recomendaciones para diagnóstico nutricional

Calificación Nutricional	< 1 año* (Zemel, 2015)	< 1 año* (OMS 2006)	Entre 1 año y 5 años 29 días (OMS 2006)	Entre 5 años 1 mes y 19 años (OMS 2007)**
Desnutrición	P/E < p10		P/T ≤ -2DE	IMC/E ≤ -2DE
Riesgo de desnutrir	P/E ≥ p10 y < p25		P/T ≤ -1DE y > -2DE	IMC/E ≤ -1DE y > -2DE
Normal o Eutrófico	P/E ≥ p25 y < p90		P/T > -1DE y < +1DE	IMC/E > -1DE y < +1DE
Sobrepeso	-----	P/T ≥ +1DE y < +2DE	P/T ≥ +1DE y < +2DE	IMC/E ≥ +1DE y < +2DE
Obesidad	-----	P/T ≥ +2DE	P/T ≥ +2DE	IMC/E ≥ +2DE

Para evaluar estatura / edad y perímetro craneano / edad se recomienda usar curvas de Zemel 2015.

NEURODESARROLLO: El retraso en el desarrollo se observa en todos los niños y niñas, pero es muy variable. La DI, por su parte, en la mayoría de los casos, es leve a moderada, aunque varía, dependiendo de factores ambientales y de salud.

La estimulación integral, multidisciplinaria, preventiva y precoz, se conoce como AT, y tiene por objetivo promover el máximo potencial de desarrollo, aprovechando el periodo de mayor plasticidad cerebral

Recomendaciones: derivación a PAT precozmente (al mes de vida), comenzar con kinesioterapia motora y posteriormente fonoaudiología, terapia ocupacional, educación diferencial, según la necesidad individual. Apoyo del desarrollo a lo largo de todo el ciclo vital.

PROBLEMAS NEUROLÓGICOS: Las convulsiones están descritas hasta en un 13% (15). El síndrome de West (espasmos del lactante) es el síndrome epiléptico que se presenta con mayor frecuencia (16) y se presenta alrededor de los 6 meses. Debe tenerse una alta sospecha ya que los espasmos pueden ser confundidos con cólicos del lactante y retrasar el diagnóstico y tratamiento.

Es frecuente observar trastornos de integración sensorial, hipersensibilidad auditiva, táctil, hiporespuesta frente al dolor, etc, lo que debe abordarse cuando afectan el progreso del desarrollo o las actividades de la vida diaria.

Recomendaciones: Mantener alta sospecha de crisis convulsivas, estudiar y derivar a neurólogo frente a movimientos anormales, estancamiento del desarrollo o microcefalia. Si bien, las convulsiones son más frecuentes, no hay evidencia para realizar electroencefalograma de rutina.

Derivar a evaluación de perfil sensorial y apoyo en integración sensorial en caso de necesidad.

PROBLEMAS CARDIOLÓGICOS: Cerca del 50% presenta algún tipo de CC (11), lo que se relaciona con mayor mortalidad y morbilidad en los primeros años de vida (14). En defectos septales, la cirugía correctora precoz previene el daño vascular pulmonar y sus complicaciones a largo plazo. En adolescentes y adultos sin CC, se ha descrito un aumento de valvulopatías (17).

Es frecuente que las personas con SD tomen poco líquido y que durante la adolescencia, en ambientes calurosos, presenten lipotimia vasovagal.

Recomendaciones: Realizar ecocardiografía a todos los RN. En caso de aparición de soplos cardiacos o en adolescentes asintomáticos, derivar a cardiología para búsqueda de valvulopatías (18). En adolescentes con lipotimia recurrente, estudiar y promover ingesta de líquido especialmente en periodos de calor o en lugares aglomerados, además de enseñar a identificar los síntomas, de manera de puedan pedir ayuda.

PROBLEMAS GASTROINTESTINALES: Las malformaciones del tubo digestivo (MTD) como atresia y estenosis duodenal o esofágica y malformaciones ano-rectales, ocurren en el 12% (11). La sospecha diagnóstica puede estar desde el periodo prenatal o plantearse en el periodo de RN por distensión abdominal, vómitos o dificultad en el paso de sonda nasogástrica.

El reflujo gastroesofágico debe ser estudiado y tratado oportunamente para favorecer la calidad de vida y prevenir complicaciones. La constipación ocurre con frecuencia después de incorporar alimentos sólidos. Su tratamiento oportuno evita fisuras anales, megacolon o fecaloma. Cuando hay constipación desde el nacimiento o hay mala respuesta a terapia médica, se debe sospechar enfermedad de Hirschsprung (EH).

La prevalencia de enfermedad celíaca (EC) varía según distintos reportes y países. Hasta un 50% de los casos pueden presentarse en forma atípica, es decir, sin diarrea, con constipación, vómitos, trastorno de conducta, distensión abdominal, mal incremento ponderoestatural, entre otros (18,19).

Recientes estudios han mostrado una alta frecuencia de déficit de vitamina D en niños y niñas chilenas en general y también en la población de niños y niñas con SD. Por su parte se ha descrito una alta frecuencia de dislipidemia desde edades tempranas, independiente del estado nutricional (20).

Recomendaciones: Sospechar MTD según clínica. No hay evidencia a la fecha que sustente realizar ecografía abdominal de rutina en RN asintomático.

Tratar el RGE y la constipación crónica y mantener alta sospecha de EH.

El estudio de EC en asintomáticos es controversial, y en caso de realizarlo, solicitar anticuerpos IgA anti-Transglutaminasa e IgA total, luego de 6 meses de haber incluido el gluten en la dieta. Luego de un primer estudio negativo, sólo se recomienda repetir en aquellos con factores de riesgo o sintomáticos, considerando los síntomas atípicos. En aquellos con factores de riesgo, se recomienda estudio de HLA DQ2/DQ8, que tiene un alto valor predictivo negativo (95-99%) para desarrollar EC si ambos están negativos.

Estudiar activamente la presencia de dislipidemia y déficit de vitamina D.

PROBLEMAS RESPIRATORIOS: Malformaciones de vía aérea y pulmonares (quistes subpleurales, bronquio traqueal y broncomalacia) se han descrito en baja frecuencia y pudieran manifestarse como neumonía recurrente o atelectasia.

Es frecuente el trastorno de deglución a líquidos claros, lo que se manifiesta con voz húmeda, secreción laríngea post alimentación, tos nocturna, neumonía recurrente o crisis bronquial obstructiva recurrente.

Las infecciones respiratorias agudas bajas son frecuentes y responsables de la mayoría de la morbilidad no cardiológica que requiere hospitalización. Los lactantes con infección por virus respiratorio sincicial (VRS) tienen riesgo aumentado de hospitalizarse por esta causa, especialmente aquellos con CC, los que además tienen estadías hospitalarias más prolongadas (21, 22, 23).

Recomendaciones: En atelectasia persistente o neumonía recurrente, derivar y estudiar con radiografía de tórax, videodeglución, estudio de inmunidad y vacunación antineumococo reforzada con 23 valente después de los 2 años.

La radiografía de tórax no está recomendada como rutina en asintomáticos.

En trastorno de deglución, realizar videodeglución a líquidos claros y espesos, derivación a fonoaudiología y espesar los líquidos claros (ej: leche).

INMUNIDAD: Las infecciones respiratorias son frecuentes durante los primeros años, probablemente debido a la hipotonía y anatomía de la vía aérea, lo que se suma al riesgo aumentado de problemas de inmunidad, especialmente déficit específico de anticuerpos antineumococo.

Recomendaciones: Optimizar medidas higiénicas, lavado de manos y reducción de contaminación ambiental intradomiciliaria. Es recomendable que el primer año eviten la asistencia a sala cuna, por el mayor riesgo de hospitalización en caso de infecciones respiratorias.

En caso de infecciones recurrentes, derivar para estudio de inmunidad, fomentar adherencia al programa nacional de inmunizaciones, vacuna de influenza anual y vacunación antineumococo adicional 23 valente después de los 2 años y considerar profilaxis para VRS en grupos de riesgo como prematuros extremos o con CC cianótica o con insuficiencia cardíaca (24).

PROBLEMAS HEMATOLÓGICOS: La poliglobulia es frecuente y puede requerir tratamiento si presenta síntomas de hiperviscosidad. Junto con la trombopenia, son comunes y benignas en las primeras semanas de vida (11). El trastorno mieloproliferativo transitorio es casi exclusivo de personas con SD, ocurre durante las primeras semanas de vida, con mayor frecuencia en prematuros, generalmente es benigna y autolimitada, aunque en algunos puede producir complicaciones o preceder a una leucemia mieloide (25).

El recuento leucocitario tiende a ser menor, sin exponerlos a mayor riesgo (25).

La leucemia ocurre en el 1% (11) y por ello, grupos europeos recomiendan hemograma anual los primeros 5 años, sin embargo, no hay consenso, por lo que los síntomas clínicos pasan a ser los elementos claves para sospecharla.

La HCM y VCM pueden estar "normalmente" elevados en más de 2/3 de las personas con SD y no traduce patología ni déficit vitamínico (25).

El cáncer en órganos sólidos es infrecuente en personas con SD, sin embargo, el cáncer testicular es más frecuente.

Recomendaciones: Hemograma en el RN y a los 12 meses para pesquisa de anemia ferropriva y anualmente en mujeres adolescentes que menstrúan (11). Monitoreo clínico de signos y síntomas sugerentes de leucemia y derivación en citopenias, reacción leucemoide o TMT.

Tratamiento quirúrgico oportuno de la criptorquidia y el examen testicular anual.

PROBLEMAS ENDOCRINOLÓGICOS: El hipotiroidismo ocurre en cerca de la mitad de las personas con SD, y pueden debutar en cualquier momento de la vida. El hipotiroidismo congénito es 28 veces más frecuente que en la población general (26) y no tratarlo aumenta las complicaciones de salud y DI. El hipotiroidismo subclínico es frecuente y reportado como transitorio en un 70% de los casos (26), a pesar de ello, aún no hay consenso respecto al reemplazo hormonal en hipotiroidismo subclínico, por lo que el inicio del tratamiento debe decidirse individualmente.

Recomendaciones: TSH y T4 libre a todos los RN, a los 6 y 12 meses y luego anualmente para toda la vida o en caso de síntomas de hipotiroidismo (11, 18).

Evaluación de crecimiento en esatura con curvas Talla/edad de Zemel 2015.

PROBLEMAS OTORRINOLARINGOLÓGICOS: Existe mayor incidencia de estenosis del conducto auditivo externo, otitis media serosa (con efusión), infecciones óticas, rinorrea crónica, sinusitis y pérdida de la audición (27).

El síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS) es de alta frecuencia, con reportes de ocurrencia del 100% (28). Debido a la ausencia de ronquido durante el sueño, frecuentemente es subestimado por la familia.

Recomendaciones: Tamizaje al RN con emisiones otoacústicas o potenciales evocados auditivos automatizados. Derivación a otorrinolaringólogo en caso de tamizaje alterado y preventivamente a los 6 meses y luego anual los primeros 5 años y luego cada 2 años toda la vida. Evaluar rutinariamente con impedanciometría y audiometría (11,18).

Estudiar con poligrafía o polisomnograma a los 4 años o antes si hay síntomas. El polisomnograma es de alto costo y difícil acceso, por lo que una alternativa sería realizar amigdalectomía antes del estudio del sueño en aquellos con síntomas de SAHOS como: roncopatía y apneas, hiperactividad diurna y nocturna, hipersomnolencia diurna, posiciones inhabituales para dormir (sentado, en posición fetal de prono, tronco flectado sobre las piernas), impulsividad, entre otros.

PROBLEMAS OFTALMOLÓGICOS: Más de la mitad presentan desórdenes oftalmológicos con necesidad de tratamiento (29). Las cataratas congénitas o adquiridas, obstrucción del conducto nasolacrimal, estrabismo, nistagmus, vicios de refracción, conjuntivitis recurrentes, párpados cortos y oclusión incompleta del ojo, son los problemas más frecuentes (11).

Recomendaciones: Realizar rojo pupilar en el control pediátrico. Evaluar por oftalmólogo a los 6 meses y luego anualmente toda la vida (11,18).

Problemas ortopédicos: La hipotonía e hiperlaxitud aumentan el riesgo de luxación de articulaciones (11), pies planos, pie plano valgo, hallux valgus y escoliosis. Aproximadamente el 15% presentan laxitud atlantoaxial (AA). Si bien tienen un riesgo aumentado de subluxación atlantoaxial (SAA), sólo 2 a 10% de ese subgrupo presenta compromiso medular como resultado de accidentes (30). Aún hay discusión respecto al real beneficio de la radiografía cervical como tamizaje, pues el intervalo AA aumentado no predice riesgo de SAA y daño medular, por lo que recientemente la AAP dejó de recomendarla de rutina en asintomáticos (11).

Recomendaciones: Radiografía de pelvis a los 3 meses o ecografía antes cuando hay factores de riesgo de displasia de cadera.

Evitar piqueros de cabeza y volteretas. Realizar radiografía de columna cervical dinámica en flexión, neutra y extensión, con medición del intervalo AA, en niños y niñas asintomáticos que se expondrán a actividad física de riesgo. Derivar cuando hay síntomas sugerentes de SAA (ausencia de control de esfínter, claudicación de la marcha, hiperreflexia de EEII, entre otros), genu valgo, sobrepronación del tobillo, pie plano, hallux valgus y escoliosis.

Problemas dermatológicos: La sequedad de piel, pelo y uñas es frecuente y facilita grietas, fisuras y sobreinfección.

Durante la adolescencia, haya un riesgo de que aparezcan furúnculos especialmente en aquellos con piel seca o hiperqueratósica, también tienen un riesgo aumentado a desarrollar hidradenitis en zona glútea, ingunal y axilas, por lo que es importante el examen físico completo.

Muchos niños, niñas y adolescentes tienden a morderse los dedos índice o pulgar principalmente, con desarrollo de cayos, padraños, deterioro ungueal e infecciones asociadas.

Recomendaciones: Educar sobre limpieza, hidratación y lubricación de la piel y uso de protector solar. Derivar a dermatología en alopecia areata, vitiligo, eccema seborreico y foliculitis. Tratamiento precoz de infecciones de piel.

Trastorno del espectro autista (TEA): Entre el 7 y 10% de los niños y niñas con SD presentan concomitantemente TEA. Hay síntomas de TEA que se superponen con un niño o niña con SD "típico", como conductas de autoestimulación, alto umbral del dolor o trastorno de integración sensorial, sin embargo, la presencia de elementos adicionales debe hacer sospechar el TEA. Éstos son: dificultad en el contacto visual, aislamiento y dificultad en el juego con otros, dificultad en la empatía, molestia cuando son abrazados, estereotipias, disrupción del entorno, dificultad en la adaptación a los cambios, entre otros (31).

Recomendaciones: Mantener alta sospecha de TEA en niños y niñas con SD especialmente entre los 3 y 5 años, en aquellos con sospecha, estudiar elementos orgánicos que pudieran simular los síntomas, tales como: hipotiroidismo, anemia, EC, Déficit de vitaminas, SAHOS, depresión, epilepsia, hipoacusia, dificultad de visión, dolor crónico, entre otros. Realizar el diagnóstico de TEA ayuda a redirigir los esfuerzos terapéuticos que son distintos a los elaborados para un niño o niña con SD.

Salud mental: La sobrecarga y depresión de los cuidadores es frecuente, así como los trastornos de conducta en etapa escolar y la depresión y el trastorno obsesivo compulsivo (TOC) en jóvenes. La depresión puede desencadenarse en la adolescencia por la dificultad en el autorreconocimiento y el sentido de pertenencia a grupos sociales. Recientemente se ha descrito una condición llamada “regresión de origen desconocido” que ocurre en adolescentes, con la presencia de algún gatillante de salud o ambiental, por ejemplo, estrés post traumático. Esta condición se encuentra en pleno estudio de su causa; sin embargo, se ha descrito su buena respuesta a terapia electro convulsiva, en quienes se han descartado otras causas orgánicas.

Recomendaciones: Apoyo en salud mental a familia y cuidadores, aplicar escala de depresión postparto de Edimburgo a las madres (32), y Escala de sobrecarga del cuidador de Zarit (33), y derivar oportunamente. Derivar a Psiquiatría en trastornos de conducta, sospecha de depresión o TOC que afectan el día a día. Derivar a estudio multidisciplinario en caso de regresión del desarrollo en cualquier momento de la vida de una persona con SD.

Salud oral: Los tiempos de dentición temporal y permanente suelen estar atrasados (34), habitualmente los primeros dientes salen a los 12 meses y la ausencia de dientes es frecuente.

La maloclusión, boca entreabierto, gingivitis y falla en la higiene, desencadena periodontitis, retracción gingival, movilidad dental y caída prematura del diente.

Recomendaciones: Evaluación por odontopediatra prematuramente, al salir el primer diente para educación sobre aseo dental y cuidado de la salud oral.

Adolescentes: El desarrollo puberal ocurre de la misma forma que los jóvenes en la población general. La edad promedio de menarquia es 12 años y casi la totalidad presentan ciclos ovulatorios regulares. En varones, la tasa de fertilidad es esporádica y sólo reducida a reporte de casos (35).

Los jóvenes pueden expresar deseos de tener una pareja y actividad sexual en su vida adulta; sin embargo, los cuidadores son generalmente pesimistas al respecto y, muchas veces, se niegan a aceptarlo. En el desarrollo sexual de un adolescente, las barreras psicosociales pueden ser más obstáculo que la limitación propia de su condición (36).

Recomendaciones: Promover autonomía en el autocuidado y respetar los derechos a una sexualidad saludable. Realizar educación sexual oportuna, utilizando material educativo

adaptado para personas con DI (36). Fomentar actividad física y de ocio, prevenir conductas de riesgo.

Conclusiones: El acompañamiento integral en salud de personas con SD es un desafío. Existen acciones mínimas especialmente orientadas a detectar en forma precoz malformaciones o enfermedades que interfieren en el desarrollo o impiden expresar el máximo potencial, y se resumen en la Tabla 5.

Las recomendaciones expuestas en este capítulo son una orientación para los profesionales de la salud, deben ser conocidos por los cuidadores, coordinados por un pediatra, médico de familia o genetista, que eduque a los padres, derive en forma oportuna e integre las recomendaciones de todos los especialistas y facilite la transición a la etapa adulta.

Tabla 5. Recomendaciones del acompañamiento integral de niños, niñas y adolescentes con síndrome de Down

	Prenatal	Al nacer	1-12meses	1 a 5 años	5 a 12 años	12 a 18 años
Educación para los padres	X(SS y M)	X(SS y M)	X	X	X	X
Cariotipo y genetista	X(E)	X(E)				
Historia y Examen físico		X(C)	X(C)	X(C)	X(C)	X(C)
Crecimiento y nutrición		X*	X*	X*	X*	X*
Evaluación del desarrollo		X(C)	X(C)	X(C) (A)	X(C)	X(C) (R)
Estimulación del desarrollo		X(AT)	X(AT)	X(AT)	X(IE)	X(IE)
Promover autonomía			X	X	X	X
Promover auto-reconocimiento				X	X	X
Educación sexual				X	X	X
Cuidado del cuidador			X(Ed)	X(Z)	X(Z)	X(Z)
Vacunas†		X	X(VRS)	X(N)	X	X
Morbilidad asociada						
Cardiología	ECGF	ECG y (E)				(E)‡
Gastro-intestinal	ECF	MTD (C)	Co/RGE§	Co/RGE§ EC	Co§ EC	Co§ EC
Succión y deglución		X¶	X¶	X**		

Evaluación audición		EOA††	I+ PEAT y (E) 6m	I y (E) anual	I+A y (E) c/ 2 años	I+A y (E) c/2 años
Evaluación visión			(E) 6 y 12m	(E)	(E) anual	(E) anual
Evaluación dental				(E) desde el año	(E) anual	(E) anual
Hipotiroidismo		HT††	HT†† 6 y 12m	HT†† anual	HT†† anual	HT†† anual
Citopenias		Hgma	Hgma (12m)			Hgma anual en mujeres
Dislipidemia				PL desde los 2 años	PL	PL
Déficit de vitamina D				VD anual	VD anual	VD anual
Rx de col cervical				3 a 5 años (SCC)		
Estudio del sueño§§				3-4 años	X (c/2 años)	X (c/2 años)

X: Evaluar en cada supervisión de salud; ECGF: ecocardiograma fetal; ECG: Ecocardiograma; ECF: Ecografía fetal; MTD: Malformación de tubo digestivo; Co: Constipación; RGE: Reflujo Gastroesofágico; EOA: Emisiones otoacústicas; I: Impedanciometría; PEAT: Potenciales evocados auditivos de tronco; A: Audiometría; EC: Enfermedad Celiaca; HT: hormonas tiroideas (TSH y T4libre); Hgma: hemograma con recuento de plaquetas; PL: Perfil Lipídico; VD: 25 OH vitamina D; Rx: radiografía;

(SS y M) Entrega de cuaderno de supervisión de salud y Manual de Atención Temprana para niños y niñas con síndrome de Down

(E) Evaluación por especialista

(C) Evaluación clínica

(A) Alta sospecha de trastorno del espectro autista

(R) Alerta en casos de adolescentes con regresión del desarrollo

(AT) Atención Temprana

(IE) Inclusión Escolar

(Ed) Escala de Edimburgo para depresión postparto

(Z) Escala de Zarit para sobrecarga del cuidador

(VRS) Anticuerpos monoclonales contra VRS en casos especiales

(N) Vacuna neumococo 23 valente adicional

(SSC) Según cada caso

*Uso de curvas de crecimiento adecuadas.

†Vacunas del Programa nacional de inmunizaciones

‡En caso de soplo en adolescente sin cardiopatía congénita

§ Tratamiento oportuno de RGE y Co. Sospecha de Enfermedad de Hirshsprung en Co de difícil manejo o de aparición antes de los 6m.

|| En caso de sospecha de EC realizar anticuerpos antitransglutaminasa e IgA

¶ Orientación en lactancia materna

** Videodeglución en sospecha de trastorno de deglución

‡‡ Preferir Potenciales evocados auditivos automatizados si están disponibles

‡‡ TSH, T4libre y T3

§§ PSG o poligrafía

BIBLIOGRAFIA

1. Nazer J, Cifuentes L. Prevalencia al nacimiento de malformaciones congénitas en las maternidades chilenas participantes en el ECLAMC en el período 2001-2010. *Rev Med Chil* 2014; 140 (9): 1150-56.
2. Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr.* 2011; 82(2): 105-112.
3. Cocchi G, Gualdi S, Bower C. International Trends of Down Syndrome 1993-2004 Birth relation to maternal age and Terminations of pregnancies. *Birth Defects Research.* 2010; 88: 474-9.
4. Trends in maternal age distribution and the live birth prevalence of Down's syndrome in England and Wales: 1938-2010. *European Journal of Human Genetics.* 2013;21:943-947
5. Glasson EJ, Sullivan SG, Hussain R, Petterson BA, Montgomery PD, Bittles AH. Comparative survival advantage of males with Down syndrome. *Am J Hum Biol.* 2003 Mar-Apr;15(2):192-5.
6. Nazer J, Cifuentes L. Prevalencia de malformaciones congénitas en hijos de madres mayores de 34 años y adolescentes. Hospital Clínico de la Universidad de Chile, 2002-2011. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2013; 78(4): 298 – 303
7. Skotko BG, Kishnani PS, Capone GT and Down Syndrome Diagnosis Study Group. Prenatal diagnosis of Down syndrome: how best to deliver the news. *Am J Med Genet A.* 2009; 149 A (11):2361-7.
8. Paul MA, Cerda J, Correa C y Lizama M. ¿Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down?. *Rev méd Chile.* 2013;141(7), 879-886.
9. Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS and Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics.* 2009; 124(4):e751-8.
10. Génova L, Cerda J, Correa C, Vergara N y Lizama M. Buenos indicadores de salud en niños con síndrome de Down: Alta frecuencia de lactancia materna exclusiva a los 6 meses. *Rev chil pediatr.* 2018; 89(1), 32-41.
11. Bull MJ; Committee on Genetics. Health Supervision for Children with Down Syndrome. *Pediatrics.* 2011; 128(2):393-406.
12. Zemel B, Pipan M, Stallings V, Hall W, Schadt K, Freedman D, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the United States. *Pediatrics* 2015;1652.

13. Pastor X, Quintó L, Corretger M, Gassió R, Hernandez M and Serés A. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños con syndrome de Down. *Revista internacional sobre Síndrome de Down*. 2004; 8:34-46.
14. Retamales N, Moreno R, Gonzalez A, Cerda J and Lizama M. Down' Syndrome Patient Morbidity and Mortality during the First Year of Life. *Rev Chil Pediatr*. 2009; 80(4):323-31.
15. Arya R, Kabra M and Gulati S. Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disord*. 2011 Mar;13 (1) :1-7.
16. Gaete B, Mellado C y Hernández M. Trastornos neurológicos en niños con síndrome de Down. *Rev méd Chile*, 2012; 140(2), 214-218.
17. Vis JC, de Bruin-Bon RH, Bouma BJ, Huisman SA, Imschoot L, van den Brink K, et al. Congenital heart defects are under-recognised in adult patients with Down's syndrome. *Heart*. 2010; 96(18):1480-4.
18. Lizama C, Macarena, Retamales M, Natalia, & Mellado S, Cecilia. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años. *Rev méd Chile*, 2013. 141(1), 80-89.
19. Rodríguez A, Espín B, González-Meneses A, González M, Pizarro A. and Gómez de Terreros I. Down celiac disease profile in Down syndrome patients. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*, 2010;14(1):3-9.
20. de la Piedra MJ, Alberti G, Cerda J, Cárdenas A, Paul MA & Lizama M. Alta frecuencia de dislipidemias en niños y adolescentes con Síndrome de Down. *Rev chil pediatr*, 2017;88(5), 595-601.
21. Bloemers BL, van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, van den Ende K, et al. Down syndrome: a novel risk factor for respiratory syncytial virus bronchiolitis: A prospective birth-cohort study. *Pediatrics*. 2007;120(4): e1076-81.
22. Lizama M, Cerda J, Monge M, et al. Morbimortalidad hospitalaria en niños con síndrome de Down. *Rev Chil pediatr*, 2016;87(2), 102-109.
23. Beckhaus AA, Castro-Rodriguez JA. Down Syndrome and the Risk of Severe RSV Infection: A Meta-analysis. *Pediatrics*. 2018;142(3).
24. Corretger JM. Enfermedades susceptibles de vacunación y Síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el Síndrome de Down*. 2008; 12(2):18-24.

25. Dixon N, Kishnani P and Zimmerman Sh. Clinical Manifestations of Hematologic and Oncologic Disorders in Patients with Down Syndrome. *Am J Med Genet C Sem Med Genet*. 2006;142 C(3):149-157.
26. Gibson P, Newton R, Selby K, Price D, Leyland K and Addison G. Longitudinal study of thyroid function in Down's syndrome in the first two decades. *Arch Dis Child*. 2005;90 (6):574-578.
27. Shott SR. Down syndrome: Common otolaryngologic manifestations *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 2006;142C(3):131-40.
28. Shott SR, Amin R, Chini B, Heubi C, Hotze S and Akers R. Obstructive sleep apnea: Should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2006; 132(4):432-436.
29. Roizen NJ, Mets MB and Blondis TA. Ophthalmic disorders in children with Down. *Dev Med Child Neurol*. 1994; 36(7) :594-560.
30. Cohen WL. Current dilemmas in Down Syndrome Clinical Care: Celiac Disease, Thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006; 142C (3):141-148.
31. Moss J, Richards C, Nelson L, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism*. 2013 Jul;17(4):390-404.
32. Alvarado R, Jadresic E, Guajardo V, Rojas G. First validation of a Spanish-translated version of the Edinburgh postnatal depression scale(EPDS) for use in pregnant women. A Chilean study. *Arch Womens Ment Health*. 2015;18(4):607-12.
33. Merino-Soto C, Angulo-Ramos M. Validation in Chile of Zarit scale caregiver burden, full and short versions: correction. *Rev Med Chil*. 2013 Aug;141 (8):1083-4.
34. Jara L, Ondarza A, Muñoz P and Blanco R. Tiempos de la erupción dentaria temporal en pacientes con síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr*. 1995;66(4):186-191.
35. Pradhan M, Dalal A, Khan F and Agrawal S. Fertility in men with Down syndrome: a case report. *Fertil Steril*. 2006; 86(6): 1765.e 1-3.
36. Murphy NA and Elias ER. Council on Children with Disabilities. Sexuality of Children and Adolescents with Developmental Disabilities. *Pediatrics*. 2006; 118(1): 398-403.

Capítulo 25

TRASTORNOS DE LA INMUNIDAD

Arnoldo Quezada L.

El sistema inmune cumple diferentes funciones:

- Defensa y protección frente a agentes infecciosos, microorganismos y sustancias extrañas que son detectadas, atacadas y destruidas, guardando memoria de cada evento para iniciar una defensa más activa y específica frente a un nuevo encuentro.
- Vigilancia ya que distingue moléculas propias y extrañas para eliminar agentes exógenos y células mutantes
- Homeostasis que permite preservar la identidad e integridad del organismo al mantener un equilibrio biológico. Esto supone una capacidad regulatoria para lograr su objetivo funcional y evitar un daño a estructuras propias

La alteración de esas funciones conduce a patologías o trastornos de la inmunidad que se pueden dividir en: inmunodeficiencias, enfermedades alérgicas y enfermedades autoinmunes

INMUNODEFICIENCIAS (ID). Se clasifican en primarias y secundarias.

Inmunodeficiencias secundarias. Son producidas por numerosas condiciones que pueden afectar negativamente la respuesta inmune, produciendo aumento del riesgo de infecciones. Causas de deficiencias inmunes secundarias son:

- Edad: prematurez, infancia, senectud
- Medicamentos: inmunosupresores, corticosteroides
- Procedimientos: Esplenectomía, Trasplante
- Infecciones: infección por VIH, síndrome de inmunodeficiencia adquirida, citomegalovirus, virus de Epstein Barr, transitoria durante otras infecciones
- Metabólicas: Diabetes mellitus, nefropatía crónica
- Trastornos de nutrición: desnutrición, deficiencia de zinc, vitaminas y otras deficiencias de oligoelementos
- Condiciones de pérdida de proteínas: síndrome nefrótico, enteropatía perdedora

de proteínas, cirrosis alcohólica

- Condiciones hereditarias: anomalías cromosómicas, enfermedad de células falciformes
- Varios: Lupus eritematoso sistémico, quemaduras, neoplasias, terapia de radiación

Los defectos inmunes observados en las inmunodeficiencias secundarias suelen ser heterogéneos en su presentación clínica, y su pronóstico depende de la gravedad del defecto inmune. El manejo de la condición de base a menudo resulta en la mejora de la inmunodeficiencia; sin embargo, a veces esto no es posible.

Inmunodeficiencias primarias (IDP). Son defectos genéticos que afectan distintos componentes del sistema inmune, y se expresan por susceptibilidad aumentada a infecciones, enfermedades alérgicas, autoinmunes y neoplasias. Existen más de 300 síndromes diferentes y en la mayoría de ellos se ha identificado el defecto molecular y su patrón de herencia. El Comité de Expertos de la Unión Internacional de Sociedades de Inmunología (IUIS) propone denominarlas Errores humanos de innatos de la inmunidad y las agrupa en 10 tipos diferentes:

- I. ID combinadas
- II. ID combinadas asociadas a síndromes bien definidos con
- III. Deficiencias predominantes de anticuerpos
- IV. Defectos de inmunoregulación
- V. Defectos congénitos de fagocitos en número, función o ambos
- VI. Defectos de inmunidad innata
- VII. Síndromes autoinflamatorios
- VIII. Deficiencias del sistema complemento
- IX. Fallas de la médula ósea
- X. Fenocopias de IDP

Signos y síntomas de alarma. La ONG *Jeffrey Model Foundation* dedicada al apoyo en educación y diagnóstico de las IDP ha propuesto 10 signos y síntomas de alarma sugerentes (banderas rojas):

1. Historia familiar de IDP
2. Abscesos recurrentes cutáneos, profundos o de órganos
3. Candidiasis oral persistente o infecciones fúngicas cutáneas

4. Cuatro o más otitis media agudas en 1 año
5. Dos o más sinusitis severas en 1 año
6. Dos o más neumonías en 1 año
7. Dos o más infecciones profundas, incluyendo sepsis
8. Necesidad de tratamiento con antibióticos intravenosos
9. Necesidad de tratamiento con antibióticos dos o más meses
10. Retraso del crecimiento pondoestatural

A este listado debería agregarse las infecciones por agentes oportunistas. Si bien las infecciones son la manifestación más frecuente también debe considerarse otras formas de presentación de las IDP como síndromes febriles recurrentes sin etiología infecciosa, enfermedades alérgicas con mala respuesta a tratamientos bien llevados y la asociación con autoinmunidad principalmente citopenias.

Según las guías clínicas publicadas en 2015 por la Academia Americana de Alergia, Asma e Inmunología (AAAAI) y el Colegio Americano de Alergia, Asma e Inmunología (ACAAI) las presentaciones clínicas características de algunas IDP son:

- Inmunodeficiencia severa combinada (SCID): retraso del crecimiento, diarrea, infecciones graves diseminadas, infecciones oportunistas, erupción cutánea; screening anormal recién nacido (se está implementando en Chile)
- Deficiencia de CD40L: Infecciones piógenas graves recurrentes, infecciones oportunistas (neumonía por *P jiroveci*)
- Síndrome de Wiscott-Aldrich: trombocitopenia con hemorragias y hematomas, eczema, infección recurrente con organismos encapsulados, autoinmunidad
- Ataxia Telangiectasia: enfermedad sinopulmonar crónica, ataxia cerebelosa, telangiectasias oculocutáneas, neoplasias
- Síndrome de DiGeorge: convulsiones hipocalcémicas causadas por hipoparatiroidismo, enfermedad cardíaca, facies anormal, infección, screening anormal del recién nacido
- Deficiencia de anticuerpos: infecciones sinopulmonares recurrentes con bacterias encapsuladas, infecciones virales recurrentes de vías respiratorias y gastrointestinales
- Disregulación inmune: autoinmunidad, linfoproliferación, linfohistiocitosis hemofagocítica

- Enfermedad granulomatosa crónica: abscesos pulmonares, ganglionares, hepáticos y óseos con formación de granuloma
- Deficiencia de adhesión leucocitaria: Infección bacteriana grave recurrente, caída tardía del cordón umbilical, mala curación de heridas, falta de pus
- Síndrome Hiper IgE tipo 1: dermatitis crónica, infección grave recurrente pulmonar con neumatocelos; infecciones de la piel, fragilidad ósea, retención de los dientes primarios
- Susceptibilidad Mendeliana a infecciones por Micobacterias (MSMD): infecciones severas por micobacterias y especies de *Salmonella*
- Síndromes autoinflamatorios: fiebre episódica a menudo asociada con dermatitis, síntomas gastrointestinales y artropatía
- Deficiencias de complemento: infecciones bacterianas recurrentes (cepas encapsuladas, especies de *Neisseria*), autoinmunidad

En el examen físico, además de la candidiasis y el compromiso nutricional incluidos anteriormente debería considerarse la falta de desarrollo del tejido linfoide (p.ej. amígdalas), úlceras orales, lesiones cutáneas como petequias, telangectasias o eczema, ataxia y telangectasias conjuntivales.

Alrededor de 50% de todas las IDP corresponden a deficiencias predominantes de anticuerpos, y en la edad pediátrica se destacan cuatro enfermedades más frecuentes: Déficit selectivo de Inmunoglobulina A, Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia, Deficiencia de subclases de IgG y Deficiencia de anticuerpos específicos. Estas cuatro entidades tienen características comunes que son: los enfermos presentan infecciones respiratorias bacterianas recurrentes (rinosinusitis, otitis, bronquitis, neumonía), la mayoría de los enfermos tienen inmunidad celular, función fagocítica y niveles de complemento normales, las bases moleculares son mal conocidas, cada entidad es heterogénea con múltiples causas, muy pocos enfermos necesitan inmunoglobulina de reemplazo y el pronóstico a largo plazo en general es bueno.

El estudio inicial para evaluar las funciones del sistema inmune debe incluir hemograma, recuento de inmunoglobulinas, subpoblaciones de linfocitos, pruebas de

función fagocítica y niveles de complemento. Estudios más específicos deben ser indicados por el especialista.

ENFERMEDADES ALÉRGICAS. Las enfermedades alérgicas más frecuentes son asma, rinitis alérgica, alergia alimentaria, alergia a fármacos, urticaria y anafilaxia. Diferentes mecanismos fisiopatológicos explican los síntomas y signos de ellas.

A la antigua clasificación de reacciones de hipersensibilidad de Gell y Coombs se han incorporado nuevas variantes. En términos generales se pueden presentar reacciones inmediatas mediadas por IgE, reacciones de citotoxicidad, reacciones mediadas por complejos inmunes y reacciones retardadas mediadas por células.

El asma alérgica será abordada en otro capítulo.

Rinitis alérgica. Es una inflamación de las membranas nasales que se caracteriza por estornudos, congestión y obstrucción nasal, prurito nasal y rinorrea, en cualquier combinación. Según estudios epidemiológicos afecta alrededor de 20% de escolares en Chile y, si bien es una enfermedad benigna, puede tener complicaciones y afectar la calidad de vida y el rendimiento escolar. Existe alta asociación con asma y conjuntivitis alérgica. Entre las complicaciones se cuentan: sinusitis aguda o crónica, otitis media, trastorno del sueño o apnea, problemas dentales (alteraciones de la mordida) causados por respiración bucal, anomalías palatinas y disfunción de la trompa de Eustaquio. Además de los signos nasales, las manifestaciones de rinitis alérgica que afectan los oídos, los ojos y la orofaringe incluyen: retracción y flexibilidad anormal de la membrana timpánica, inyección y edema de la conjuntiva, exceso de producción de lágrimas, estigmas atópicos cutáneos como líneas de Dennie-Morgan (pliegues prominentes debajo del párpado inferior) y ojeras que están relacionados con la vasodilatación o la congestión nasal, hipertrofia amigdalina, maloclusión dentaria y paladar curvo. El diagnóstico es clínico y las pruebas de laboratorio utilizadas en el diagnóstico incluyen pruebas cutáneas (prick test) e IgE específica para alérgenos inhalantes. La IgE sérica total y el recuento de eosinófilos no son sensibles ni específicos, pero a veces pueden ser útiles cuando se combinan con otros elementos. El tratamiento de acuerdo a las guías ARIA comprende cuatro áreas: educación, control ambiental y evitación de alérgenos, manejo farmacológico con antihistamínicos orales y corticoide intranasal para síntomas crónicos e inmunoterapia indicada por especialista.

Alergia a alimentos (AA). Se define como un conjunto de manifestaciones clínicas debidas a una respuesta inmunológica desencadenada por un alérgeno alimentario. Esta reacción inmunológica es generalmente mediada por inmunoglobulina E (IgE) llamada reacción inmediata o Tipo I según la clasificación de reacciones de hipersensibilidad, pero también puede ser mediada por células (Tipo IV) o por un mecanismo mixto (Tipo I y IV). Las proteínas más frecuentemente involucradas en los niños son las de la leche de vaca y el huevo. Existen reacciones adversas a alimentos producidas por mecanismos no inmunológicos, como son la intolerancia alimentaria, los efectos tóxicos y los efectos farmacológicos.

La intolerancia alimentaria se produce por una alteración en el metabolismo del individuo, principalmente por distintos déficits enzimáticos como intolerancia a la lactosa, fructosa o galactosa. Las reacciones farmacológicas son el resultado de químicos naturales o artificiales presentes en el alimento, que producen en el organismo un efecto farmacológico, por ejemplo la taquicardia producida por la cafeína, o la migraña por la tiramina, presente en quesos añejos. Los efectos tóxicos de un alimento son producidos por toxinas presentes en el alimento o por un contaminante que contenga éste, por ejemplo algunos peces como la albacora y el atún son ricos en histidina, que en pescados mal congelados es decarboxilada, generando histamina que es la responsable de la reacción. Existen algunos alimentos ricos en histamina como plátano, espinacas, atún, salsa de tomate, que si se consumen en forma excesiva, pueden generar reacciones adversas, o bien alimentos que liberan histamina en forma inespecífica como chocolate y camarones.

Las reacciones de alergia alimentaria mejor caracterizadas son las mediadas por IgE y se asocian a una variedad de síntomas según el órgano comprometido:

- Cutáneos: urticaria, angioedema, rash morbiliforme pruriginoso, prurito ocular, prurito ótico.
- Orales: prurito de labios, lengua, paladar, edema laríngeo.
- Gastrointestinales: distensión abdominal, cólicos, náuseas, vómitos, reflujo, diarrea.
- Aparato respiratorio: congestión nasal, dificultad respiratoria, obstrucción bronquial.
- Generalizados: anafilaxia sistémica con o sin shock.

Las manifestaciones más frecuentes son urticaria o angioedema agudos. Los síntomas pueden aparecer a los pocos minutos o un par de horas después de la ingestión. La forma más grave es la anafilaxia que cursa con síntomas sistémicos.

Los alimentos pueden desencadenar también reacciones alérgicas no IgE mediadas y en este caso la hipersensibilidad mediada por células es la responsable. Aparecen varias horas después de la ingesta del alimento y la sintomatología también depende del órgano afectado:

- Manifestaciones cutáneas: dermatitis de contacto, dermatitis herpetiforme
- Gastrointestinales: esofagitis eosinofílica alérgica, gastritis eosinofílica alérgica, enteropatía y/o proctitis inducida por proteínas de la dieta, enterocolitis inducida por alimentos.

El diagnóstico de AA se basa principalmente en la anamnesis, encuesta alimentaria, pruebas cutáneas, laboratorio, y el estándar de oro son las pruebas de provocación oral doble ciego controlada con placebo.

El principal tratamiento es la dieta de exclusión. Para poder cumplirla a cabalidad y sin errores involuntarios, hay nuevas leyes de etiquetado de alimentos que deben ser revisadas por los padres o cuidadores antes de administrarlos.

Alergia al látex. El látex es un producto vegetal procesado que se obtiene de la savia del árbol *Hevea brasiliensis*, y se han identificado alrededor de 15 proteínas de látex que se comportan como alérgenos. La mayor prevalencia de alergia al látex se produce en grupos donde el contacto es mayor, como trabajadores de la salud, trabajadores de la industria del látex y pacientes sometidos a múltiples cirugías. Los pacientes con espina bífida o mielomeningocele representan la población de mayor prevalencia, con sensibilización de hasta 67%. Los principales factores de riesgo son genéticos, el número de intervenciones quirúrgicas y el antecedente de atopia. También se ha descrito como factor de riesgo la presencia de alergia alimentaria a frutas y verduras de la familia látex, tales como palta, plátano, kiwi, papaya y castaña, entre otros, de manera que sujetos sensibilizados al látex presentan reacciones locales o sistémicas tras la ingesta de estos alimentos constituyendo el llamado síndrome látex-fruta. Existen mecanismos inmunológicos por hipersensibilidad inmediata mediada por IgE que se manifiestan

clínicamente como anafilaxia, urticaria, angioedema, rinoconjuntivitis o asma, y reacciones de hipersensibilidad retardada o tipo IV son mediadas principalmente por linfocitos T cuya manifestación clínica habitual es la dermatitis de contacto alérgica. También existen reacciones no inmunológicas que pueden producir una dermatitis de contacto irritativa, aguda o crónica. Para el estudio se solicitan prick test y/o IgE específica. En pacientes con factores de riesgo de presentar una reacción con el látex, se deben tomar medidas de prevención como pabellones quirúrgicos libres de látex y utilización de materiales de toma de muestras y procedimientos sin látex, lo que permite disminuir la morbilidad asociada.

ENFERMEDADES AUTOINMUNES. El Lupus Eritematoso Sistémico (LES) es el modelo más conocido de enfermedad autoinmune. Su forma juvenil junto a la Artritis Idiopática Juvenil (AIJ) están incluidas entre las patologías GES. Otras enfermedades autoinmunes que se presentan en la edad pediátrica son la Dermatomiositis Juvenil y las Vasculitis como la Enfermedad de Kawasaki y la Vasculitis por IgA o Púrpura de Schonlein-Henoch.

Las enfermedades reumatológicas con base autoinmune se presentan en otro capítulo. **Vasculitis.** Se definen como inflamación de los vasos sanguíneos. La Liga Europea del Reumatismo (EULAR) y la Sociedad Europea de Reumatología Pediátrica (PRES) en reuniones de grupos de consenso elaboraron criterios que fueron avalados y definidos según la siguiente nueva clasificación de las vasculitis en la edad pediátrica:

- **Vasculitis predominantemente de vasos grandes**
Arteritis de Takayasu
- **Vasculitis predominantemente de vasos de tamaño mediano**
Poliarteritis nodosa infantil
Poliarteritis cutánea
Enfermedad de Kawasaki
- **Vasculitis predominantemente de vasos pequeños**
 - A. **GRANULOMATOSAS**
Granulomatosis de Wegener
Síndrome de Churg-Strauss
 - B. **NO GRANULOMATOSAS**
Poliangiitis microscópica

Púrpura de Schönlein-Henoch

Vasculitis leucocitoclástica cutánea aislada

Vasculitis urticarial hipocomplementémica

- **Otras vasculitis**

Enfermedad de Behcet

Vasculitis secundaria a infección (incluyendo poliarteritis nodosa asociada a hepatitis B), tumores malignos y fármacos, incluida vasculitis por hipersensibilidad

Vasculitis asociada a enfermedades del tejido conectivo.

Vasculitis aislada del sistema nervioso central.

Síndrome de Cogan

Sin clasificar

Posteriormente, se han incorporado cambios de denominación para evitar los nombres de personas. Así, la Granulomatosis de Wegener se denomina ahora Granulomatosis con Poliangeitis, el Síndrome de Churg-Strauss se llama Granulomatosis Eosinofílica con Poliangeitis y actualmente se da el nombre de Vasculitis por IgA al Púrpura de Schönlein-Henoch.

Vasculitis por IgA o Púrpura de Schönlein-Henoch (HSP). Es una de las causas más comunes de vasculitis sistémica en niños, y el pronóstico a largo plazo depende del compromiso renal. Se han propuesto variados estímulos antigénicos y agentes infecciosos como desencadenantes de la enfermedad. El estreptococo beta-hemolítico del grupo A es el agente infeccioso propuesto más común como desencadenante de púrpura de Schönlein-Henoch.

Se caracteriza por depósito de complejos inmunes que contienen IgA en las paredes de vasos pequeños. En la nueva clasificación corresponde a las vasculitis no granulomatosas, predominantemente de vaso pequeño. Los criterios diagnósticos (EULAR/PRES) son:

- Púrpura palpable o petequia, predominante en extremidades inferiores (EEl) sin trombocitopenia o coagulopatía (más 1 de los siguientes):
 - Dolor abdominal
 - Artritis/artralgia

- Compromiso renal (hematuria, cilindros hemáticos o proteinuria)
- Histología: vasculitis leucocitoclástica o glomerulonefritis proliferativa con predominio de depósitos de IgA

El compromiso cutáneo comprende púrpura palpable, rash eritematoso, macular, urticarial o buloso, es simétrico y predomina en zona extensora de EEII y glúteos. En niños pequeños puede afectar tronco y extremidades superiores (EES). Hasta en 25% de los casos recurre y se puede asociar a mayor compromiso renal. El compromiso articular se presenta como artritis o artralgiás, oligoarticular, de grandes articulaciones en EEII (tobillo, rodilla, cadera). Es transitorio y puede ser migratorio, con aumento de volumen, dolor, rara vez con eritema y derrame articular. Es no deformante y se resuelve sin secuelas en pocas semanas. El dolor abdominal habitualmente es difuso, con aumento post prandial y puede acompañarse de náusea y vómito. Puede complicarse con hemorragia submucosa y edema de pared intestinal (intestino delgado proximal) e intususcepción. La nefritis del púrpura de Henoch-Schönlein se produce en alrededor de un tercio de los pacientes, y se estima que el riesgo de progresión a la insuficiencia renal es de 2% a 20%, en centros especializados.

Puede cursar con microhematuria, proteinuria de grado variable que puede llegar a constituir un síndrome nefrótico o nefrítico con hipertensión. En la mayoría de los casos la función renal es normal, pero algunos pueden evolucionar a glomerulonefritis progresiva e insuficiencia renal crónica.

El manejo es principalmente sintomático. El uso de corticoides es controversial con indicaciones de uso en dolor abdominal invalidante y por compromiso renal. La terapia inmunosupresora se reserva para pacientes con compromiso renal severo. Se recomienda seguimiento prolongado al menos 2 años para asegurar que no se ha producido daño renal, que marca el pronóstico.

Enfermedad de Kawasaki. Vasculitis aguda que se ha convertido en la principal causa de cardiopatía pediátrica adquirida. La etiología sigue desconocida.

Los criterios clínicos clásicos siguen siendo válidos y son: fiebre persiste durante al menos cinco días más al menos cuatro de las siguientes características principales:

1. Cambios en extremidades: eritema de palmas / plantas, edema de manos / pies, descamación periungueal de los dedos de las manos, en segunda o tercera semana de evolución
 2. Rash: exantema polimorfo, NO ampollar/vesicular
 3. Cambios en los labios y la cavidad oral: eritema, labios agrietados, lengua aframbuesada, inyección difusa de mucosa oral y faríngea
 4. Inyección conjuntival (conjuntivitis) bilateral, no purulenta
 5. Linfadenopatía cervical mayor de 1,5 cm de diámetro, generalmente unilateral
- Criterios de laboratorio suplementarios son: hipoalbuminemia $<3,0$ mg / dL, elevación de alanina aminotransferasa (ALT) por encima del rango de referencia (varía según el laboratorio), anemia con disminución en la hemoglobina por debajo del rango de referencia para la edad, leucocitosis mayor de $15.000 / \text{mm}^3$, piuria estéril (análisis de orina) ≥ 10 glóbulos blancos por campo, trombocitosis con plaquetas mayor de $450.000 / \text{mm}^3$ después de siete días.

El diagnóstico y tratamiento oportuno es esencial para reducir la morbilidad y la mortalidad relacionadas con las complicaciones cardíacas. Los criterios de laboratorio complementarios pueden ayudar en el diagnóstico, particularmente en casos de presentación clínica incompleta. El tratamiento estándar consiste en aspirina e inmunoglobulina intravenosa que usada a altas dosis antes de los 10 días desde el inicio de la fiebre ha demostrado disminuir significativamente el daño coronario. Corticoides, infliximab y ciclosporina A se han usado como terapia para formas refractarias al tratamiento inicial. Según el compromiso cardíaco los enfermos requieren seguimiento y control cardiológico prolongado.

Inmunizaciones. Los enfermos con IDP y enfermedad autoinmune deben mantener su plan de inmunización actualizado dado que hay muy escasas contraindicaciones para recibir vacunas del Programa Nacional de Inmunizaciones (PNI) u otras extra PNI. Para mayor detalle consultar las guías citadas en la bibliografía.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chinen J, Shearer WT. Secondary immunodeficiencies, including HIV infection. *J Allergy Clin Immunol* 2010;125:S195-203
2. Quezada A. Systematic Study: The Child with Recurrent Infections. *Highlights on Medicine and Medical Research* 2021;4:79-86. Disponible en: <https://doi.org/10.9734/bpi/hmmr/v4/7755D>.
3. Jeddane L, Ouair H, Benhsaien I, El Bakkouri J, Bousfiha AA. Primary immunodeficiency classification on smartphone. *J Clin Immunol*. 2017;37:1-2.
4. Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2019 update classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Clin Immunol*. 2020;40:24-64.
5. Bousfiha A, Jeddane L, Picard C, Al-Herz W, Ailal F, Chatila T et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update of the IUIS Phenotypical Classification. *J Clin Immunol*. 2020;40(1):66-81.
6. Bonilla FA, Khan DA, Ballas ZK et al. Practice parameter for the diagnosis and management of primary immunodeficiency. *J Allergy Clin Immunol* 2015;136:1186-205
7. Brozek JL, Bousquet J, Agache I et al. Allergic Rhinitis and its Impact on Asthma (ARIA) guidelines - 2016 revision. *J Allergy Clin Immunol* 2017;140:950-8.
8. Sociedad Argentina de Pediatría, Comité Nacional de Alergia. Alergia alimentaria en pediatría: recomendaciones para su diagnóstico y tratamiento. *Arch Argent Pediatr* 2018;116 Supl 1:S1-S19.
9. Sicherer SH, Sampson HA. Food Allergy: Epidemiology, pathogenesis, diagnosis, and treatment. *J Allergy Clin Immunol* 2014;133(2):291-307.
10. Cabanes N, Igea JM, de la Hoz B et al. Committee of Latex Allergy of the SEAIC. Latex allergy: Position paper. *J Investig Allergol Clin Immunol*. 2012;22:313-30.
11. Aird A, Aránguiz P, Barria R et al. Guía Clínica GES de Artritis Idiopática Juvenil 2014. *Rev chil reumatol* 2014;30(3):98-118
12. Ozen S, Ruperto N, Dillon MJ et al. EULAR/PReS endorsed consensus criteria* for the classification of childhood vasculitides. *Ann Rheum Dis* 2006;65:936-941.
13. Ozen S, Pistorio A, Iusan SM et al. EULAR/PRINTO/PRES criteria for Henoch-Schönlein purpura, childhood polyarteritis nodosa, childhood Wegener granulomatosis and childhood Takayasu arteritis: Ankara 2008. Part II: Final classification criteria. *Ann Rheum Dis* 2010;69:798-806

14. Dietz SM, van Stijn D, Burgner D, Levin M, Kuipers IM, Hutten BA, Kuijpers TW. Dissecting Kawasaki disease: a state-of-the-art. *Eur J Pediatr* 2017;176:995–1009.
15. Villena R. Inmunizaciones en Pacientes con Artritis Idiopática Juvenil. *Rev chil reumatol*. 2018;34(2):53-65.
16. Sociedad Argentina de Pediatría. Guías de manejo: vacunas en pacientes con inmunodeficiencias primarias. *Arch Argent Pediatr* 2010;108 (5):454-464.
17. Kobayashi I, Mori M, Yamaguchi K et al. Pediatric Rheumatology Association of Japan recommendation for vaccination in pediatric rheumatic diseases. *Mod Rheumatol* 2014; Early Online: 1–9.

Capítulo 26

FIBROSIS QUÍSTICA

Daniel Zenteno Araos
Fernanda Bello Marambio

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad hereditaria letal más frecuente en caucásicos. De transmisión autosómica recesiva; se produce por una mutación en el gen que codifica la CFTR (proteína reguladora de conductancia transmembrana), ubicado en el brazo largo del cromosoma 7. Se han descrito más de 2.000 mutaciones, siendo la más común la llamada $\Delta F508$.

El defecto de la proteína altera el transporte de cloro y sodio por las células de los epitelios, con espesamiento de secreciones; siendo los principales órganos afectados: pulmón, cavidades paranasales, páncreas, intestino, hígado, piel y el aparato reproductor masculino.

En nuestro país se estima una incidencia de 1/8.000-10.000 recién nacidos vivos, con una sobrevida de aproximada de 25 años. Posee cobertura mediante Plan Auge a partir del año 2005, lo que garantiza su tratamiento en nuestro país.

Se trata de una enfermedad compleja, que implica la atención de múltiples profesionales y especialistas, se requieren emplear variados medicamentos en forma prolongada, kinesioterapia, rehabilitación y eventualmente de necesidades de sistemas de educación adaptadas a su condición de riesgo o severidad; siendo considerada una patología incluida dentro del concepto de NANEAS.

Una de las claves para lograr buenos resultados, se sustenta en el manejo interdisciplinario y sistemático, donde el compromiso de equipo tratante, padres, familiares y pacientes son fundamentales; basados en una comunicación óptima de todos los aspectos terapéuticos, mediante educación continua y refuerzos positivos. Si bien, los equipos pueden adecuarse a la realidad local; debería estar encabezado por el broncopulmonar pediatra e incluir: gastroenterólogo, nutriólogo, infectólogo,

genetista, kinesiólogo, enfermera, psiquiatra o psicólogo y asistente social. Adicionalmente, se debe contar con interconsultores con conocimientos en la patología: Otorrinolaringólogo, cardiológico, endocrinólogo y neurólogo.

Relación fenotipo–genotipo. Las distintas mutaciones originan fallas en distintos niveles de la producción del CFTR y se clasifican en 6 clases (Tabla 1).

Existe una estrecha correlación entre el tipo de mutación y el grado de falla del CFTR y, por lo tanto, con las manifestaciones clínicas. Las mutaciones de clases 1, 2 y 3 generan niveles marcadamente bajos de CFTR, se presentan en forma severa y precoz, con compromiso respiratorio, acompañado de insuficiencia pancreática, malnutrición y en muchas ocasiones poseen sobrevida más limitada. Mutaciones que permiten alguna producción de CFTR funcionando generan fenotipos más discretos, con compromiso respiratorio más leve y tardío, con suficiencia pancreática y mayor sobrevida. Otras mutaciones generan sólo infertilidad en varones, como ocurre en la R117H-7T, que se descubre en el estudio de infertilidad y azoospermia.

La presencia de 2 mutaciones severas (aunque los 2 alelos tengan mutaciones diferentes) genera fenotipos severos. La presencia de un alelo con una mutación leve, aunque el otro alelo sea con una mutación severa, se presenta como fenotipo menos grave, actuando el alelo con la mutación leve como “protector”.

Tabla 1 Clasificación de mutaciones genéticas en FQ

Clase	Ejemplos de mutaciones	Mecanismo de mutación
I	G542X, W1282X	Defecto de síntesis de CFTR*
II	F508del	Defecto de maduración al pasar al retículo endoplásmico
III	G551D, G1349D	Bloqueo de activación
IV	R117H, R334W, R347P	Defecto de la conducción
V	2789+5G>A, 3849+10kbC>T	Empalme incorrecto
VI	4326delTC, 4279insA	Defecto de regulación

*CFTR: proteína reguladora de conductancia transmembrana

Manifestaciones clínicas. La FQ es un trastorno complejo con un amplio espectro de expresiones clínicas que pueden aparecer a distinta edad. Las manifestaciones que sugieren el diagnóstico de la enfermedad están expresadas en la Tabla 2.

Tabla 2. Sospecha clínica según grupo etario

Recién nacidos y lactantes	Lactantes	Preescolar
Íleo meconial Ictericia neonatal prolongada (colestásica) Síndrome de edema, anemia, desnutrición Esteatorrea, síndrome de malabsorción Incremento ponderal inadecuado Vómitos recurrentes	SBOR que no mejora con tratamiento Neumonía recurrente o crónica Retardo del crecimiento Diarrea crónica Prolapso rectal Sabor salado de piel Hiponatremia e hipocloremia crónicas	Tos crónica con o sin expectoración purulenta, sin respuesta a tratamiento Sibilancias crónicas recurrentes inexplicadas sin respuesta a tratamiento Incremento deficiente de peso y talla Dolor abdominal recurrente Prolapso rectal Invaginación intestinal Diarrea crónica Hipocratismo digital Hiponatremia e hipocloremia crónicas Hepatomegalia o enfermedad hepática inexplicada Pólipos nasales

Escolares	Adolescentes y adultos	
Síntomas respiratorios crónicos inexplicados	Enfermedad pulmonar supurativa crónica e inexplicada	
Pseudomonas aeruginosa en secreción bronquial	Hipocratismo digital	
Sinusitis crónica, poliposis nasal	Dolor abdominal recurrente	
Bronquiectasias	Pancreatitis	
Diarrea crónica	Síndrome de obstrucción intestinal distal	
Síndrome de obstrucción intestinal distal	Cirrosis hepática e hipertensión portal	
Pancreatitis	Retardo del crecimiento	
Prolapso rectal,	Esterilidad masculina con azoospermia	
Hepatomegalia	Disminución de fertilidad en mujeres	

Diagnóstico de FQ. Estudio de sudor. El diagnóstico FQ se basa en el funcionamiento anormal del CFTR, que se obtiene midiendo cloro en el test del sudor; permitiendo confirmar diagnóstico en la gran mayoría de los casos.

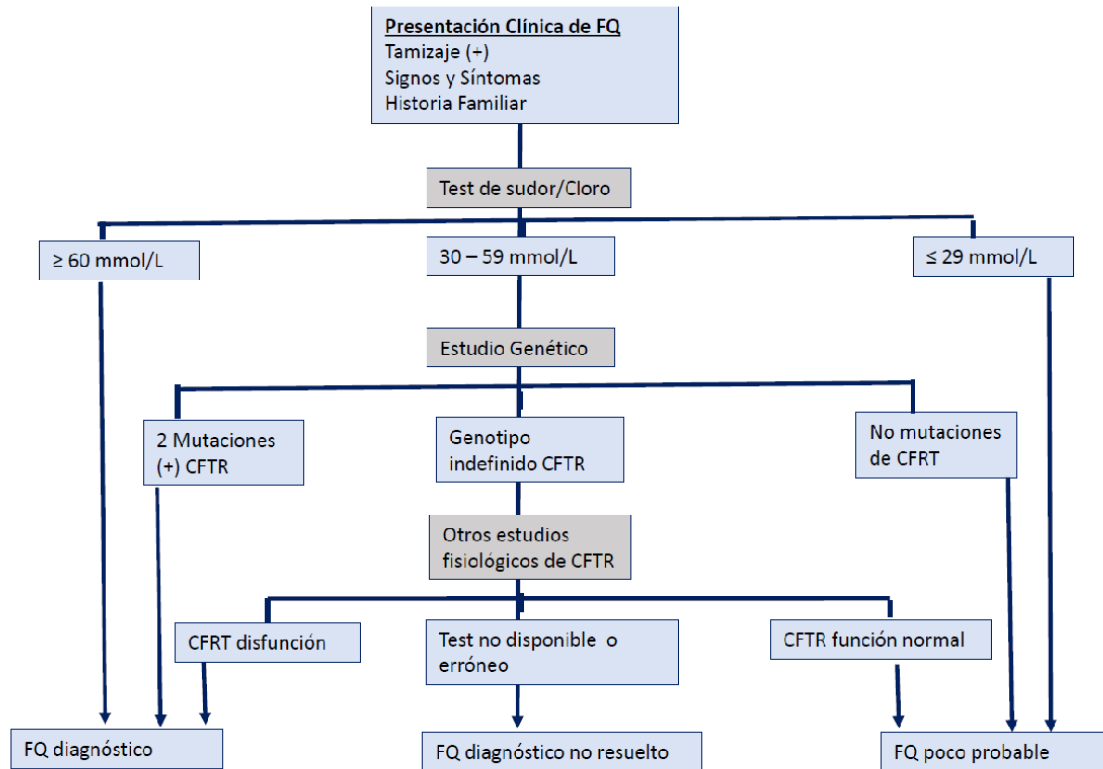
La FQ se diagnostica cuando hay presentación clínica de la enfermedad y evidencia de disfunción de CFTR. Todas las personas diagnosticadas con FQ, deben realizarse estudio de sudor y análisis genéticos; en algunos casos dudosos se podría utilizar otros estudios fisiológicos de CFTR, no disponibles actualmente en nuestro medio.

Los rangos de cloro en sudor son:

- Mayor o igual a 60 mmol/L. Es diagnóstico.
- Menor o igual a 29 mmol/L. Es muy poco probable el diagnóstico.
- Intermedio 30-59 mmol/L: Debe repetirse el test y realizar el estudio genético; si este presenta 2 mutaciones de CFTR, es considerado diagnóstico. Si el estudio genético es negativo o existen sólo una mutación, deben realizarse otros exámenes.

La figura 1 muestra conductas a seguir frente a resultados del cloro en sudor.

Figura 1. Conducta frente a distintos resultados de cloro en sudor



Estudio genético. Debería efectuarse siempre, pues tiene utilidad en la caracterización clínica, consejo genético, determinación de pronóstico y, en algunos casos, puede plantearse terapia mediante fármacos moduladores de CFTR. En caso de duda diagnóstica, con valores bajos o intermedios de ELS, puede ser confirmatorio si se demuestra la presencia de mutación en los dos alelos, pero dada la tasa de detección descrita en Chile, un resultado normal no permite descartar FQ.

La FQ se hereda de manera autosómica recesiva; eso significa que una persona debe tener mutaciones con pérdida de función en ambas copias de su gen CFTR para manifestar la enfermedad. Estos alelos o copias mutadas provienen de sus padres, que habitualmente son portadores sanos heterocigotos, que generalmente no son

identificados previamente. Si ambos miembros de una pareja son portadores sanos, tienen un 25% de probabilidad de tener un hijo con FQ en cada embarazo.

En Chile, estudios han demostrado una tasa de detección de un 45% de mutaciones de FQ y revelan que las alteraciones genéticas más frecuentes son deltaF508 (30,6%), p.R334W (3,3%), p.G542X (2,4%), c.3849+10Kb CNT (1,3%) p.R553X (1,2%); evidenciándose una gran heterogeneidad geográfica.

Tamizaje neonatal. El diagnóstico temprano, con tamizaje neonatal da la oportunidad de actuar precozmente; ha demostrado beneficios nutricionales, aumento de la sobrevida y prevención de problemas severos de salud. En diversos lugares del mundo se usan distintos métodos. El más utilizado es determinar tripsinógeno inmunorreactivo (IRT) en sangre, tomado del talón del recién nacido. Luego se incluye la determinación de un segundo IRT o determinación de DNA o PAP (Proteína asociada a pancreatitis). El tamizaje está implementado en más del 50% de los países del mundo y en más del 80% de los desarrollados. En un programa piloto en Chile, evaluando más de 110.000 recién nacidos, se ha demostrado la confiabilidad del método y los puntos de corte necesarios para iniciar un programa nacional. Esperamos que próximamente sea una realidad que permita iniciar tratamiento muy precoz en un paciente en el que aún la enfermedad no ha producido complicaciones.

Elastasa fecal. Permite diagnosticar insuficiencia pancreática con sensibilidad del 86-100%. Puede ser apoyo relevante al momento de orientar al diagnóstico de FQ en un paciente con alteración nutricional y/o cuando existen dudas en el diagnóstico inicial.

ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS:

Exámenes generales. Controlar al diagnóstico, en forma periódica al menos 1 vez al año o en casos en que se sospechen manifestaciones específicas. Incluyen: Hemograma, VHS, PCR, perfil bioquímico, perfil hepático, electrolitos plasmáticos, inmunoglobulinas séricas, incluyendo IgE total, gases en sangre.

Exámenes respiratorios: Incluyen exámenes de función respiratoria, evaluación cardiorrespiratoria, radiológicos y bacteriológicos.

Función Pulmonar

Espirometría con curva flujo-volumen. Debe efectuarse lo antes posible, intentar al menos desde los 4 años, aunque sus resultados dependerán del grado de colaboración. Mediante el volumen espiratorio forzado en el primer segundo (VEF1), podemos establecer un diagnóstico funcional que nos permita anticipar y evaluar respuesta a tratamiento; es uno de los principales parámetros objetivos para orientar el seguimiento y pronóstico. Debe realizarse al menos cada 6 meses, frente a sospecha de reagudización y en el seguimiento de una reagudización respiratoria, especialmente en pacientes hospitalizados y/o con patología avanzada.

Función cardiorrespiratoria

Evaluación consumo máximo de oxígeno (VO₂ max): El consumo máximo de oxígeno es el estándar para evaluación de la máxima capacidad para realizar ejercicio en condiciones aeróbicas. Sin embargo, su implementación es de alto costo y de compleja ejecución, por lo cual está reservado principalmente para centros de investigación. Por la razón antes expuesta, se puede emplear el test de lanzadera (shuttle walking test); un test submáximo, que posee buena correlación con el VO₂ Max y se encuentra validado en FQ.

Test de caminata de 6 minutos. Es considerado una de las pruebas submáximas ideales para evaluar capacidad funcional; siendo fácil de realizar, bajo costo y alta correlación con actividades de la vida cotidiana. Se recomienda para su seguimiento una periodicidad mínima 2 veces al año, siendo de mayor utilidad en pacientes con patología avanzada y en periodos peritransplante pulmonar.

Radiografía de tórax. Al diagnóstico y frente a reagudización significativa que implique hospitalización. Se debe considerar analizar radiografías comparativamente, con respecto a otras de periodos previos o condiciones basales.

Tomografía computada de tórax de alta resolución. Es un examen sensible para establecer el daño pulmonar, incluso previos a exámenes que sugieren alteraciones funcionales; sin embargo, su nivel de irradiación debe ser considerado. Algunos autores sugieren realizar cada 5 años; otros, más conservadores, sugieren realizar solo en pacientes con patología respiratoria persistente o severa, en que su indicación implique una potencial estrategia terapéutica.

Tomografía computada de senos paranasales: Frente a sospecha de sinusitis crónica, pólipos u otros que puedan estar generando síntomas respiratorios persistentes o recurrentes

Saturación de oxígeno diurna. Debe constatararse en todos los controles; actualmente los instrumentos para medirla confiablemente son muy accesibles, por lo tanto, los padres deben llevar un registro y medir, frente a sospecha de exacerbación.

Saturación nocturna continua o poligrafía. En caso de que se sospeche hipoxemia persistente para indicación de oxigenoterapia ambulatoria. La poligrafía nos permite adicionalmente detectar signos de hipoxemia intermitente que poseen enfoques terapéuticos diversos.

Estudio bacteriológico. Puede ser cultivo de secreción bronquial o, en caso de escasa muestra y/o de difícil obtención, se puede obtener de un hisopado faríngeo. En forma previa, se puede nebulizar con soluciones hipertónicas o similares.

Se recomienda realizar mensualmente en pacientes en condiciones basales y siempre frente a reagudización o sospecha de esta, en paciente complejos u hospitalizados se sugiere controlar en forma más frecuente, 1 vez a la semana o según evolución.

MANEJO DEL PACIENTE CON FQ:

TRATAMIENTO RESPIRATORIO

Tratamiento de exacerbaciones respiratorias. Se define una exacerbación cuando se presentan 2 o más de los siguientes síntomas o signos:

- Aumento de la tos y/o secreciones bronquiales
- Cambio en el volumen, apariencia y color de la expectoración
- Aparición de hemoptisis o expectoración hemoptoica
- Aumento de la frecuencia respiratoria o de la disnea
- Nuevos hallazgos en la auscultación pulmonar
- Nuevos infiltrados en la radiografía de tórax
- Cambios espirométricos/ caída de VEF1 más de 10%
- Reducción de 2 o más puntos de la saturometría

- Pérdida del apetito, decaimiento, baja de peso
- Fatiga o disminución de la tolerancia al ejercicio
- Fiebre >38
- Leucocitosis y/o aumento de PCR o VHS

Un paciente con FQ no debe ser enfrentado como uno sano que cursa con una infección respiratoria, los cambios suelen ser sutiles inicialmente. Cada menor posee una historia distinta, con bacterias y evoluciones previas diversas. Esto debe ser considerado en su tratamiento agudo y ser referido a su equipo tratante para dar continuidad a su manejo.

Tratamiento antibiótico agudo. La elección del antibiótico a emplear dependerá de los cultivos previos y la gravedad de la exacerbación. En el caso de una infección viral sin síntomas respiratorios bajos o con síntomas leves, en que se sospeche infección bacteriana, se puede administrar antibióticos que cubran *S. aureus* y/o *H. influenzae*, como amoxicilina/ácido clavulánico o cotrimoxazol. Si hay antecedentes de infección por *P. aeruginosa* se puede usar ciprofloxacino asociada a tobramicina nebulizada.

Frente a una exacerbación moderada o grave y también en una leve sin respuesta favorable dentro de las primeras 48 horas de tratamiento con antibiótico oral, el paciente debe hospitalizarse en aislamiento (o sala limpia), tomar cultivo de expectoración para estudio microbiológico.

El manejo de las exacerbaciones y su seguimiento debe ser de resorte del especialista y su equipo tratante. Para mayores detalles sobre tratamiento antibiótico, se sugiere consultar en capítulos, artículos o guías de la especialidad:

Tratamiento permanente. Indicados por el equipo tratante, están destinados a mantener la estabilidad respiratoria, procurando lograr una adecuada higiene de la vía aérea y evitar efectos de la malabsorción por insuficiencia pancreática. Se incluyen

Broncodilatadores

β -2 agonistas de acción corta; Si existe obstrucción bronquial, antes de kinesiterapia y tratamientos nebulizados.

β -2 agonistas de acción prolongada: Sobre 3 años, siempre asociado a corticoides inhalado; en pacientes con hiperreactividad y efecto demostrado a la terapia

Corticoesteroides

Corticoides sistémicos: En obstrucción aguda moderada a severa o Aspergilosis broncopulmonar alérgica

Corticoides inhalatorios: en hiperreactividad bronquial comprobada.

Mucolíticos

Alfa-Dornasa inhalatoria. Está indicada en exacerbaciones durante la hospitalización. Su uso prolongado debe valorarse caso a caso: en preescolares, podría considerarse, con kinesioterapia posterior; en mayores de 6 años estables, idealmente capaces de realizar pruebas de función pulmonar. Siempre deben evaluarse resultados clínicos y de ser posible, con espirometrías para establecer continuidad de su empleo.

Solución hipertónica al 5-7%. Es una alternativa barata y segura a la DNAasa inhalatoria, que se puede usar sola o alternada con DNAasa; en algunos pacientes puede generar hiperreactividad bronquial.

Antiinflamatorios. La Azitromicina es un antibiótico que posee efecto antiinflamatorio y que puede ser indicado en pacientes con infección crónica o previa por *Pseudomonas aeruginosa*, 3 veces a la semana. Su efecto es lento, debería evaluarse resultados clínicos y espirométricos no antes de 3 meses, observado la repercusión gastrointestinal secundaria que pueden generar

Enzimas pancreáticas y enzimas liposolubles. En punto V. Aspectos nutricionales.

Kinesiterapia respiratoria. Es una de las intervenciones principales a realizar desde el diagnóstico, manteniendo en periodos de estabilidad y aumentando frecuencia en exacerbaciones. Debería realizarse al menos 2 veces al día. Se pueden utilizar distintas técnicas según la edad y colaboración de los pacientes; kinesioterapia convencional (maniobras pasivas de presión, bloqueo, vibración y drenaje postural), convencional más técnica de espiración forzada y convencional más drenaje autogénico. Existe una serie de dispositivos de ayuda para mejorar resultados y adherencia de esta terapia como Flutter, PEP mask, Chalecos y dispositivos de tos asistida

Rehabilitación pulmonar y ejercicio. El ejercicio, y especialmente el entrenamiento físico general, han demostrado beneficios funcionales y en calidad de vida en pacientes con FQ. Permite mantener y disminuir la disminución de la función respiratoria, facilitar las técnicas de eliminación de secreciones de las vías respiratorias, permite mejorar la densidad ósea, aumentar y mantener la fuerza muscular, flexibilidad y postura.

La rehabilitación respiratoria incluye una serie de estrategias que pretenden mantener o aumentar las capacidades físicas generales y específicas en pacientes colaboradores; con la intervención de un equipo multidisciplinario, con planes individualizados y acordes a las condiciones y posibilidades de los menores.

El régimen de entrenamiento físico general puede ser asesorado completamente, mixto o no asesorado; siendo los 2 primeros, los que poseen mejores resultados. Es necesario evaluar el sistema cardiorrespiratorio a los pacientes para establecer estrategias de entrenamiento adecuadas a su condición en distintos periodos de su vida.

Otras terapias

Asistencia ventilatoria no invasiva. En pacientes con estados moderados a severos de la enfermedad, con capacidad vital forzada menor a 50% de predicho, que generalmente requieren oxigenoterapia y presentan evidencia de hipoventilación.

Oxigenoterapia. Indicada en pacientes con estados moderados a severos de la enfermedad, con hipoxemia persistente nocturna y/o diurna demostrada

Trasplante pulmonar: Para pacientes severos, generalmente a partir de los 12 años; siendo discreta la experiencia pediátrica en Chile. Todo paciente en condición estable y que presente VEF 1 <40% puede iniciar trámites de evaluación para trasplante.

Terapia con moduladores de CFTR: Ya se iniciado la era molecular del tratamiento de FQ, dirigida a modular la falla específica del CFTR. Existen fármacos ya aprobados para ciertas alteraciones genéticas que han demostrado beneficios categóricos y varios otros en estudio. Se espera que en un futuro próximo incluyan cada vez más mutaciones genéticas y sean más accesibles; logrando que la FQ deje de ser una enfermedad letal y pase a ser una entidad crónica y, en algunos casos, curable.

Prevención

Vacunación Según plan nacional, vacunación antiinfluenza anual y antineumococo. Antihepatitis A y B y varicela

Evitar contactos entre pacientes con FQ. Se debe evitar infecciones cruzadas; en especial, por patógenos más complejos como *Pseudomona aeruginosa* y *burkholderia cepacia*.

Complicaciones respiratorias. La Tabla 4 muestra las complicaciones respiratorias más frecuentes y observaciones relevantes de cada una de estas.

Tabla 4. Complicaciones respiratorias en FQ

Complicación	Observaciones principales
Insuficiencia respiratoria	Debe manejarse causa de base con terapia convencional y específica
Dolor torácico	Generalmente inespecífico, se maneja con analgésicos. Debe descartarse otras complicaciones
Escape aéreo (neumotórax y neumomediastino)	Se presentan con dolor torácico bruco y unilateral, su manejo dependerá según su magnitud
Hemoptisis	Puede ser de grado leve o severo, obedecer a causas infecciosas, iatrogénicas o anatómicas; de lo cual dependerá su enfrentamiento
Aspergilosis Broncopulmonar Alérgica	Se sospecha frente a la falta de respuesta a tratamiento de reagudización(es) y niveles de IgE total elevados. Existen criterios diagnósticos específicos, siendo su tratamiento usar corticoides sistémicos y antifúngicos

Aspectos Gastrointestinales

Las manifestaciones digestivas de la FQ son, después de la patología pulmonar, los problemas más significativos en los niños, niñas y adolescentes con esta patología. Ellas juegan un rol fundamental en la sobrevida de la FQ, ya que impactan a nivel nutricional, de la función pulmonar y la calidad de vida. Se pueden clasificar en: pancreáticas, gastrointestinales y hepatobiliares.

MANIFESTACIONES GASTROINTESTINALES EN FQ

Pancreáticas	Insuficiencia pancreática	
	Pancreatitis aguda recurrentes	
Gastrointestinales	ERGE	Sobrecrecimiento bacteriano
	Ileo meconial	Síndrome de obstrucción intestinal distal
	Enfermedad celiaca	
Hepatobiliar	Esteatosis hepática	Hipertensión portal
	Colelitiasis	Hipertransaminemia
	Cirrosis biliar	

Insuficiencia Pancreática.

La FQ es la principal causa de insuficiencia pancreática en la edad pediátrica. Las mutaciones severas del CFTR (clase I-III) están asociadas a insuficiencia pancreática (IP) debido a ausencia total de la actividad del canal de cloro que se ubica en el ápice de la célula del acino pancreático, mientras que en las mutaciones leves (clase IV-V) no la presentan.

La diabetes asociada (CFRD) puede aparecer con mayor frecuencia después de la edad escolar.

Patología Gastrointestinal

La patología GI en la FQ es diversa, pero mencionaremos las más frecuentes.

Enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE)

Niños y niñas con FQ presentan alteraciones fisiológicas que favorecen el RGE como aumento del número de relajaciones del EEI, pueden presentar un retardo de vaciamiento gástrico multifactorial (inflamación, uso de antibióticos, mal control glicémico, mala adherencia a enzimas pancreáticas) además de otros procesos

secundarios como la tos crónica y kinesioterapia respiratoria, que van a favorecer la aparición de ERGE.

Su prevalencia reportada es de 25% en lactantes y hasta 85% en niños y adultos. El manejo es el habitual, con uso de IBP como primera línea.

Ileo Meconial. (IM)

Es una obstrucción intestinal neonatal por la retención del meconio en el íleon terminal. Un 10-20% de los recién nacidos con FQ se presentan con IM y su presencia en un RN de término siempre debe obligar a su sospecha y descarte. La obstrucción puede ser simple (sólo ausencia de meconio a las 48 horas) o compleja (con perforación, peritonitis meconial y/o vólvulo) y su manejo es quirúrgico.

Síndrome de Obstrucción Intestinal Distal (DIOS)

El DIOS es una condición única de la FQ que ocurre en todas las edades y se caracteriza por ser una obstrucción fecal ileocecal que puede ser completa o incompleta. Los factores de riesgo de desarrollar DIOS son el genotipo severo, insuficiencia pancreática, deshidratación y el antecedente de íleo meconial en el período neonatal.

Clínicamente se presenta como episodio de dolor abdominal tipo cólico agudo o recurrente, con distensión abdominal, puede ir acompañado de vómitos dependiendo del grado de obstrucción (DIOS completo o incompleto). Puede presentarse con una masa palpable en cuadrante inferior derecho del abdomen. El diagnóstico puede realizarse con la anamnesis y una radiografía simple de abdomen y/o TC de abdomen.

Patología Hepatobiliar

En la FQ la patología hepatobiliar puede ser variada. Puede presentarse colelitiasis (10-20%) y patología hepática que puede ser de un gran espectro, desde una hipertransaminemia transitoria o intermitente, a una esteatosis hepática (5-60%) o una cirrosis hepática (5-10%), siendo ésta la tercera causa de muerte luego de la patología pulmonar y el trasplante pulmonar.

Los principales factores de riesgo para el desarrollo de la enfermedad hepática en la FQ son el sexo masculino, antecedente de íleo meconial, la presencia de insuficiencia pancreática y genotipo con una mutación severa.

Se recomienda control con perfil hepático y ecografía abdominal anual.

Según hallazgos clínicos y bioquímicos se solicitan otros exámenes como ecodoppler abdominal, elastografía (Fibroscan), endoscopia digestiva alta para pesquisa y manejo de várices esofágicas en caso de enfermedad hepática avanzada, etc.

El manejo va a depender del grado de compromiso hepático. Durante mucho tiempo el Ácido Ursodeoxicólico se indicaba como tratamiento en pacientes con compromiso hepático debido a su potencial efecto hepatoprotector, sin embargo estudios recientes establecen que no existe evidencia suficiente para su uso de forma rutinaria en pacientes con FQ.

En el manejo de la esteatosis hepática se debe optimizar el manejo de la malabsorción, suplementar ácidos grasos esenciales y descartar diabetes mellitus.

El manejo de la falla hepática crónica dependerá la severidad de ésta y de sus complicaciones como la hipertensión portal, siendo también el trasplante hepático una herramienta terapéutica.

Aspectos Nutricionales

La desnutrición afecta la función de la musculatura respiratoria, disminuye la tolerancia al ejercicio y altera la inmunidad; lo cual, junto a otros factores sistémicos, finalmente afectan la calidad de vida y la expectativa de vida. Por este motivo, la intervención nutricional precoz es de suma importancia, requiriendo para ello de un manejo multidisciplinario.

En la tabla 5 se indica los criterios de estado nutricional adecuados para los pacientes con FQ según grupo etario. En la tabla 6 se encuentran las recomendaciones recientes para el manejo y seguimiento nutricional de pacientes con FQ según las guías de la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica

Tabla 5. Estado Nutricional Adecuado en FQ

Lactantes y menores de 2 años	P/T : o DS (p50)
Edad 2-18 años	IMC: o DS (p50) Considerar T/E

Tabla 6. Recomendaciones de manejo y seguimiento nutricional en FQ

- En lactantes y niños/niñas mayores suficientemente pancreáticos, se sugiere realizar Elastasa-1 fecal anual y repetir antes si existe un mal incremento ponderal.
- Se recomienda revisar o adecuar el tratamiento con enzimas pancreáticas según incremento ponderal y síntomas gastrointestinales, en niños/niñas de forma mensual y en adolescentes cada 3 meses.
- En niños/niñas preescolares y escolares se sugieren exámenes anuales con: hemograma, cinética de hierro, niveles de vitaminas liposolubles, perfil hepático y electrolitos plasmáticos.
- Se recomienda test de tolerancia a la glucosa anual de todos los pacientes a partir de los 10 años de edad
- Se recomienda que al menos cada 3 meses, tanto en niños/niñas como adolescentes se revise adherencia a dieta indicada y supervisada por nutricionista.
- Se recomienda que al menos una vez al año se evalúe la ingesta de calcio.
- Se recomienda evaluar la densidad mineral ósea en todo paciente con FQ de 8 a 10 años de edad y luego cada 1 a 5 años, dependiendo de la edad del paciente, resultados de densitometrías previas y presencia de factores de riesgo.

En los pacientes con IP, la terapia con enzimas pancreáticas debe ser iniciada lo antes posible. (TABLA 9). En lactantes la leche materna puede entregar una nutrición adecuada los primeros 4-6 meses, sin embargo, algunas veces se requiere indicar fórmulas o fortificantes para lograr alcanzar los requerimientos nutricionales que estos pacientes necesitan (TABLA 8).

Las enzimas pancreáticas se deben dar al principio de cada ingesta (con la primera cucharada o sorbo) antes de iniciar la alimentación y se pueden dar con algún medio ácido (puré de manzana). Las dosis se ajustan según esteatorrea y ascenso ponderal, iniciándose aproximadamente 5.000 UI/lipasa/kg/día (dosis máxima 10.000 UI/kg/día).

Se debe iniciar además la suplementación de vitaminas liposolubles (ADEK) según recomendaciones que debe monitorizarse con niveles sanguíneos anualmente. (TABLA 7).

Tabla 7. Recomendaciones de vitaminas liposolubles en FQ

Edad	Menores de 1 año	Mayores de 1 año
Vitamina A (UI) (Retinol y β -Caroteno)	1.500 UI al día	5.000-10.000 UI al día
Vitamina E (UI) 1 mg= 1,49 UI	50 UI al día	100-400 UI al día
Vitamina D (UI)	400-800UI al día	800-2000 UI al día
Vitamina K (mg)	0,3-1 mg al día	1- 10 mg al día

Los requerimientos de sodio en los pacientes con FQ suelen ser más altos, principalmente en lactantes pequeños que debutan en los meses de verano. En ellos se debe suplementar sodio complementario en cada alimentación para evitar la hiponatremia.

Cuando no se logra un incremento pondoestatural adecuado se debe analizar la causa de esto: se revisa la ingesta y si ésta es adecuada, si hay una exacerbación respiratoria que lo explique; si se requiere ajuste de la dosis de enzimas pancreáticas; si hay otras enfermedades que puedan explicar el mal incremento y que debemos descartar (enfermedad celíaca, diabetes, sobrecrecimiento bacteriano, etc). Al mismo tiempo, la intervención nutricional consiste en aumentar el aporte calórico mediante suplementos lácteos entre comidas y evaluar respuesta. Si no se logra un ascenso de peso adecuado se evalúan intervenciones más agresivas como alimentación enteral nocturna y eventualmente instalación de una gastrostomía.

En los pacientes con IP en edad escolar debemos monitorizar de forma activa la función endocrina del páncreas con el fin del diagnóstico precoz de DM asociada a FQ, por lo que a partir de los 10 años se recomienda realizar TTGO anual.

Otro aspecto importante en estos pacientes es la salud ósea. Los pacientes con FQ presentan una disminución de la mineralización ósea que se inicia precozmente en la vida. Hay múltiples factores que influyen en la densidad ósea: desnutrición, ingesta de calcio, vitamina D y K, infecciones respiratorias, actividad física, uso de corticoides y el

tipo de mutación de CFTR. Es por esto que la DMO se debe monitorizar de forma periódica en pacientes con FQ a partir de los 8-10 años.

Tabla 8. Recomendaciones de requerimientos de energía en pacientes con FQ

Edad	Objetivo de calorías	
Lactantes y menores de 2 años	110%-200% de los requerimientos para niños sanos de la misma edad	Los requerimientos energéticos deben adecuarse para alcanzar un percentil normal de peso para la talla.
2 - 18 años	110%-200% de los requerimientos para niños y adolescentes sanos de la misma edad.	Los requerimientos energéticos deben adecuarse para alcanzar un percentil normal de IMC.

Tabla 9. Suplementación de enzimas pancreáticas

Edad	Dosis de Enzima Pancreática
Lactante (< 1 año)	2000-4000 U lipasa/120 ml fórmula o LM Aprox 2000 U lipasa/gramo de grasa
1-4 años	2000-4000 U lipasa/gramo de grasa, ajuste según necesidad Máximo 10.000 U lipasa/kg/día
> 4 años	Iniciar 500 U lipasa/kg por comida, ajustando a un máximo de: 1000-2500 U lipasa/kg por comida, o 10.000 U lipasa/kg/día, o 2000-4000 U lipasa/gramo de grasa con cada comida o bebestible que contenga grasas.

En conclusión, el objetivo de los pacientes con FQ es que alcancen un crecimiento normal y una mejor calidad de vida, para lo cual se requiere de un diagnóstico precoz, manejo multidisciplinario y agresivo tanto del punto de vista respiratorio como nutricional. Al momento del diagnóstico todos los pacientes requieren de una evaluación gastroenterológica y nutricional ya que su manejo impacta directamente la función pulmonar y la sobrevida de los niños, niñas y adolescentes con esta patología.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Farrell PM, White TB, Ren CL, et al. Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus guidelines from the cystic fibrosis foundation. *J Pediatr* 2017; 181S:S4-15
- 2.- Villanueva G, Marceciuk G, Murphy MS, Walshaw M, Cosulich R; Guideline Committee. Diagnosis and management of cystic fibrosis: summary of NICE guidance. *BMJ*. 2017 26;359: j4574
- 3.- Smyth AR, Bell SC, Bojcin S, Bryon M, Duff A, Flume P, Kashirskaya N, Munck A, Ratjen F, Schwarzenberg SJ, Sermet-Gaudelus I, Southern KW, Taccetti G, Ullrich G, Wolfe S; European Cystic Fibrosis Society. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines. *J Cyst Fibros*. 2014;13 Suppl 1: S23-42
- 4.- Programa Nacional de Fibrosis Quística. Orientaciones Técnicas Programáticas para Diagnóstico y Tratamiento 2012 Grupo Técnico, Programa de Fibrosis Quística, Ministerio de Salud.
- 5.- Lay-Son G, Puga A, Astudillo P, Repetto G et al. Cystic fibrosis in Chilean patients: Analysis of 36 common gene mutations. *J Cyst Fibros* 2011; 1:66-70
- 6.- Boza L. Fibrosis Quística y Tamizaje Neonatal. *Neumol Pediatr* 2016; 11: 10 – 14
- 7.- Hart SL, Harrison PT. Genetic therapies for cystic fibrosis lung disease. *Curr Opin Pharmacol*. 2017; 34:119-124.
- 8.- Schmidt M, Werbrouck A, Verhaeghe N, De Wachter E, Simoens S, Annemans L, Putman K. Strategies for newborn screening for cystic fibrosis: A systematic review of health economic evaluations. *J Cyst Fibros*. 2018 May;17(3):306-315.
- 9.- Urquhart DS, Saynor ZL. Exercise testing in cystic fibrosis: Who and why? *Paediatr Respir Rev*. 2018; 27:6-8.
- 10.- Hammond JA, Connett GJ. The use of lumacaftor/ivacaftor to treat acute deterioration in paediatric cystic fibrosis. *Paediatr Respir Rev*. 2018; 27:16-17
- 11.- Torres R, Zenteno D, Rodriguez I, Villarroel G, Alvarez C, Gatica D, Puppo H, Céspedes C, Vera R, Otto M, Soto R, Caviedes I. Guías de rehabilitación respiratoria en niños con enfermedades respiratorias crónicas. Actualización 2016. *Neumol Pediatr* 2016; 11: 114 - 131
- 12.- Sathe MN, Freeman AJ. Gastrointestinal, Pancreatic, and Hepatobiliary Manifestations of Cystic Fibrosis. *Pediatr Clin North Am*. 2016 ; 63:679-98.

- 13.- Turck D, Braegger CP, Colombo C, Declercq D, Morton A, Pancheva R et al. ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. *Clin Nutr*. 2016;35:557-77
- 14.- Bolia R, Ooi CY, Lewindon P, Bishop J, Ranganathan S, Harrison J et al. Practical approach to the gastrointestinal manifestations of cystic fibrosis. *J Paediatr Child Health*. 2018; 54:609-619.
- 15.- Taylor CJ, Chen K, Horvath K, Hughes D, Lowe ME, Mehta D, et al.. ESPGHAN and NASPGHAN Report on the Assessment of Exocrine Pancreatic Function and Pancreatitis in Children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2015;61:144-153.
- 16.- del Campo R, Garriga M, Pérez-Aragón A, Guallarte P, Lamas A, Máiz L, et al. Improvement of digestive health and reduction in proteobacterial populations in the gut microbiota of cystic fibrosis patients using a *Lactobacillus reuteri* probiotic preparation: a double blind prospective study. *J Cyst Fibros* 2014;13:716–22.
- 17.- Bruzzese E, Callegari ML, Raia V, Viscovo S, Scotto R, Ferrari S, et al. Disrupted intestinal microbiota and intestinal inflammation in children with cystic fibrosis and its restoration with *Lactobacillus GG*: a randomised clinical trial. *PLoS One* 2014;9:e87796.
- 18.- Ursodeoxycholic acid for cystic fibrosis-related liver disease Cheng K, Ashby D, Smyth RL. *Cochrane Database Syst Rev*. 2014 Dec 15;(12): CD000222. doi: 10.1002/14651858.

Capítulo 27

DIABETES MELLITUS

Carolina Wong Lam
Elizabeth Toro Toro

HISTORIA

Paul Langerhans, en 1869, demostró que en el páncreas existían células de función desconocida (a las cuales dió su nombre) en conjunto a las que secretaban el jugo pancreático. Minkowski, de la Universidad de Strasbourg, mostró que los islotes de Langerhans estaban involucrados en la patogénesis de la diabetes, mediante la inducción de diabetes mellitus en perros que se les extrajo el páncreas. En 1900, en Stobolev (Rusia) y Opie (EEUU) confirmaron que la enfermedad ocurría como resultado de la destrucción de los islotes de Langerhans.

Posteriormente, la investigación en Toronto por Banting, Best, Macleod y Collip, demostró tratamiento exitoso en perros diabéticos con **extracto de páncreas**. El primer humano en ser tratado con extracto pancreático fue Leonard Thompson en 1922. Su recuperación espectacular resultó en el **Premio Nobel** en 1923 para **Banting y Macleod**, compartiéndolo con sus co-investigadores. Desde la Universidad de Toronto, Best se negó a dar derechos exclusivos a un solo laboratorio para fabricar insulina. Por lo tanto, los laboratorios Ely Lilly, en EEUU; Novo Nordisk, en Dinamarca; Hoechst, en Alemania y Endopancrine, en Francia lanzaron la primera producción, en 1930. La insulina NPH (Neutral protamine Hagedorn) fue desarrollada por Hans Christian Hagedorn, de Laboratorio Novo Nordisk, en 1946.

En las siguientes pocas décadas, investigadores desarrollaron insulinas diseñadas para mejorar el control glicémico, apropiadas para tratamientos diarios, con pocos efectos adversos. Después de la primera producción de insulina purificada de vaca o cerdo, el siguiente avance fue transformar insulina animal a insulina "humana", sustituyendo un aminoácido. Desde 1979, ingeniería genética ha sido la ruta para fabricar insulina en vez de usar extracto de animales; usando bacterias y luego levaduras. Un tercer avance fue modificar el perfil de actividad de la insulina humana, haciéndolas de mayor velocidad de absorción o enlentecerla a más de 24 horas de duración.

LA ENFERMEDAD.

Diabetes Mellitus es el nombre de un grupo de desórdenes caracterizado por niveles de glucosa sanguínea crónicamente elevados.

En 1997 se publicó el informe en uso actual, sobre clasificación y criterios diagnósticos preparado por el Comité Internacional de Expertos, convocado por la Asociación Americana de Diabetes (ADA) y en el cual se modificó el criterio para la anormalidad de la glicemia de ayunas bajando el punto de corte inferior a 100 mg/dl.

CLASIFICACIÓN.

Agrupar los diferentes tipos de diabetes con criterio patogénico. La clasificación elimina la denominación basada en la terapéutica utilizada hasta el momento: Insulinodependiente (Tipo I) y No Insulinodependiente (Tipo II) y los sustituye por diabetes tipo 1 y tipo 2, con números arábigos y no romanos para evitar confusiones. Y estableció estadios intermedios -Anormalidad de glicemia de ayunas e Intolerancia a la glucosa- no equivalentes, como parte de la evolución natural de la desregulación metabólica o fases diferentes en la progresión de la disglicemia.

Clasificación:

I. DM tipo 1: destrucción de células Beta, usualmente conduce a la deficiencia absoluta. Mayoritariamente existe mecanismo inmunomediado (uno o más marcadores (IAA, GAD, IA-2, ZnT8) y en una proporción menor idiopática.

II. DM tipo 2: resistencia insulínica y deficiencia insulínica relativa y subsecuente hiperglicemia.

III. Otros tipos específicos: diabetes monogénica, defectos genéticos de la acción insulínica, enfermedad del páncreas exocrino, endocrinopatías, fármacos, infecciones.

IV. Diabetes Mellitus Gestacional.

DIAGNÓSTICO.

De acuerdo con la recomendación el diagnóstico debe plantearse en 3 situaciones:

1. **Síntomas de diabetes** (polidipsia, poliuria, polifagia, baja de peso) y glicemia venosa $\geq 200 \text{ mg/dl}$, realizada a cualquier hora del día.
2. **Glicemia de ayuno $\geq 126 \text{ mg/dl}$** (8 horas sin ingesta calórica) ,esta cifra implica un descenso del nivel de 140 mg/dl, utilizada hasta antes de 1997.

3. **Glicemia $\geq 200\text{mg/dl}$ a las 2 horas durante** la prueba de tolerancia a glucosa oral (PTGO), glicemia basal y 2 h. post carga de 1,75 g/kg, máximo 75 g de glucosa. Debe enfatizarse que elimina las glicemias intermedias, entre la basal y la de las 2 h, lo que reduce su costo y simplifica su interpretación.
4. **Hemoglobina A1c:** Mayor o igual a 6,5% (técnica estandarizada y validada). En Chile todavía no se aplica este criterio por no contar con técnica de laboratorio confiable en todos los centros.

Si no existe hiperglicemia franca y síntomas claros de diabetes, debe confirmarse el diagnóstico repitiendo el examen un día diferente.

Los estadios intermedios se definen:

- a. Intolerancia a la glucosa: glicemia entre **$\geq 140\text{mg/dl}$ y 199 mg/dl** a las 2 horas en la PTGO.
- b. Anormalidad de la glicemia en ayunas: glicemia en ayunas **≥ 100 y ≤ 125 mg/dl.**

DIABETES MELLITUS TIPO 1 (DM-1) Es el tipo más común en la infancia y adolescencia. Se caracteriza por la destrucción de las células beta conduciendo a la falla de la secreción insulínica. Esta destrucción es inducida por mecanismos autoinmunes.

EVOLUCION CLINICA

1ª Fase. Comienzo agudo: rápido e intenso, dura 1 a 3 meses. Síntomas: polidipsia, poliuria (nicturia, enuresis), polifagia, náuseas, vómitos, distensión abdominal, anorexia, pérdida de peso rápida e importante, astenia progresiva, calambres, irritabilidad. El diagnóstico se hace generalmente entre las 3 y 6 semanas de evolución y debutan, la mayoría, en cetoacidosis.

2ª Fase. Período de remisión (Luna de Miel): esta etapa se caracteriza por disminución del requerimiento insulínico a $\leq 0,5$ U/kg/día con Hb A1c $< 7\%$ y se debe a una función residual de las células Beta de los islotes, puede durar meses o años y su término puede ser brusco o gradual. Durante este período, se propone que se mantenga una dosis mínima de insulina basal con lo que se podría tener efectos beneficiosos para prolongar este período de remisión.

3ª Fase. Período de Intensificación: es gradual, se relaciona con la reserva pancreática de cada individuo y el desarrollo puberal.

PROGRAMA DE DIABETES PARA NIÑOS Y ADOLESCENTES.

- A. Diagnóstico y tratamiento precoces son cruciales. El único tratamiento eficaz para la DM-1 es la insulina administrada por inyección. Si el diagnóstico o el tratamiento se retrasan, la falta severa de insulina resulta en una cetoacidosis (CAD) y puede conducir a la muerte en días.
- B. Diabetes en niños y adolescentes es diferente de la del adulto. El requerimiento insulínico cambia frecuentemente debido al crecimiento, pubertad, exigencias escolares y deporte. La dosis de insulina está basada en el peso y la sensibilidad de ésta. Los niños crecen rápidamente y las dosis necesitan ser ajustadas en cada control clínico, que puede ser a menudo en intervalo de pocos meses. Durante la pubertad, los requerimientos insulínicos pueden incrementarse rápidamente y luego disminuir hasta alcanzar los niveles de la adultez, una vez que completen el desarrollo. Los niños con diabetes junto a sus familias necesitan educación constante hasta que crezca y sea capaz de comprender y desarrollar habilidades de autocuidado en diabetes.
- C. La diabetes infanto-juvenil es una enfermedad compleja. Las complicaciones a largo plazo como: dislipidemia, hipertensión, nefropatía, retinopatía y neuropatía diabética pueden iniciarse en la infancia. Todas deben ser pesquisadas con protocolos de tamizaje y tratadas agresivamente. El tratamiento de un niño con diabetes requiere de un gran esfuerzo y es esencial el manejo por un **equipo multidisciplinario**, cuyos miembros pueden tener que tomar más de un rol único, y de este modo alcanzar las metas del programa.
- D. La diabetes infanto-juvenil necesita un buen sistema de soporte. Padres, amigos, escuela y equipo clínico deben trabajar en conjunto para proveer al niño o adolescente de una contención práctica, emocional y moral donde sea requerida y, de esta manera, mejorar el tratamiento y la calidad de vida.

OBJETIVOS GENERALES DEL MANEJO DEL PACIENTE DIABÉTICO.

- 1) Paciente libre de complicaciones agudas:
 - a) Descompensaciones de su diabetes:
 - Hiperglicemia: glicemia ≥ 200 mg/dl
 - Cetosis: Glicemia ≥ 200 mg/dl con cetonemia o cetonuria positiva.

- Cetoacidosis: Glicemia ≥ 200 mg/dl con cetonemia positiva o cetonuria moderada a severa y acidosis metabólica (pH venoso $< 7,30$ y Bicarbonato < 15 mEq/L)

b) Infecciones.

2) Evitar complicaciones crónicas:

a) Nefropatía

b) Retinopatía

c) Neuropatía (impotencia sexual en varones).

Cómo evitar las complicaciones:

1) Buen control metabólico:

	HbA1c (%)	Glicemia (mg/dl) ayuno y pre-ingesta	Glicemia(mg/dl) post-ingesta (2 horas)	Glicemia(mg/dl) nocturna
ISPAD*	$< 7,0$	70 – 130	90- 180	80 -140
ADA**	$< 7,5$	90 – 130	-	90 -150
NICE***	$< 6,5$	100 – 140	90-162	70 -126

*ISPAD, International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes; **ADA, American Diabetes Association; ***NICE, National Institute for Health and Care Excellence

2) Pesquisa precoz de las complicaciones:

- Fondo de ojo
- Micro-albuminuria: Índice de excreción albuminuria/creatininuria 30(42 en mujeres) – 300 mcg /g creatininuria, en muestra orina aislada.
- Macro -albuminuria: Índice de excreción albuminuria /creatininuria > 300 mg/g creatininuria, en muestra orina aislada.

TRATAMIENTO DE LA DIABETES

A) TRATAMIENTO DIABETES- CUIDADOS RUTINARIOS. Multidimensional

a) Elección y uso de las insulinas.

I.- Insulina adecuada para cada paciente.

II.- Conocimiento de los distintos tipos de insulina para adecuar la prescripción a cada paciente en forma individual.

Clasificación de Insulinas

TIEMPO DE ACCIÓN *	FÁRMACO	ORIGEN	INICIO ACCIÓN (horas)	ACCIÓN MÁX (horas)	DURACIÓN ACCIÓN (horas)
Ultra-rápida	- Lispro(Humalog®) - Aspártica(NovoRapid®) - Glulisina(Apidra®)	análogo	10 minutos	60 – 90 min	3 a 5 horas
Rápida	- Insulina Cristalina (sc,ev)	humana	30 minutos (sc)	2 horas (sc)	6 a 8 horas (sc)
Intermedia	- NPH (sc) - Lenta (sc)	humana	1 a 2 horas	8 horas	18 a 24 horas
Prolongada	- Glargina U100(Lantus®) - Levemir(Detemir®) - Degludec (Tresiba®)	análogo	2- 4 hrs 0,8- 2 hrs 0,5-1,5 hrs	Relativa plana	12h hasta 24 12h hasta 24 >24h

* Los tiempos varían entre individuos, incluso en el mismo paciente, en especial en niños

III.-Técnica de administración y cuidados de las Insulinas:

Recomendaciones en la técnica de Inyección en insulinoterapia:

Inyección con jeringa y lápices:

- Elección de la jeringa correcta: existen presentaciones de 100 UI con graduación de 2 en 2 unidades; 50 UI con graduación de 1 en 1 unidad; 30 UI con graduación de 1 en 1 unidad y de ½ en ½ unidad.
- Largo de la aguja en jeringas: presentaciones de 12,7 mm; 8 mm; 6 mm. El uso de aguja de mayor longitud está obsoleto por el riesgo de inyección a nivel muscular, por lo que se recomienda largo de 6 mm.
- Los dispositivos en presentación de lápices contienen la insulina en cartuchos precargados. Facilitan la inyección porque evitan extraer la insulina de un vial. Mejora la adherencia de los pacientes al permitir colocar las unidades indicadas por el médico tratante a través de un dosificador.
- Largo de la aguja que se utiliza en los lápices son de tamaño pequeño 6 mm, 5 mm y 4 mm. Se recomienda utilizar la última ya que ésta atraviesa de forma fiable la piel y llega al tejido subcutáneo (SC). Permitiendo menores dificultades en la técnica de administración y menor dolor y prevención de hequimosis

- Existen dispositivos de lápices que permiten inyectar medias unidades de insulina, para pacientes pequeños, que requieren menores dosis. Se ha visto que durante la fase de remisión cuando pequeños incrementos de dosificación puede ayudar a evitar la hipoglucemia. Algunos lápices tienen memoria para las dosis tomadas, lo que puede ser especialmente práctico para adolescentes.
- El pliegue correcto de la piel al administrar la dosis de insulina es de real importancia para evitar inyecciones intramusculares. Por lo anterior, se debe realizar utilizando dos dedos pulgar e índice y presionar levemente. En niños ≤ 6 años deben utilizar la aguja de 4 mm, los mayores pueden inyectarse sin tomar un pliegue cutáneo utilizando la aguja de 4 mm.

Sitios de Punción:

- Extremidades superiores, tercio medio, cara posterior del brazo.
- Abdomen, 1 cm por encima de la sínfisis del pubis; 1 cm por debajo de la costilla más baja; 1 cm de distancia del ombligo y lateralmente a los flancos.
- Extremidades inferiores, tercio superior y lateral de ambos muslos.
- Glúteo cuadrante superior lateral de las nalgas
- Zona posterior y superior ambos glúteos en la zona de las crestas ilíacas.

Recomendaciones. Sitios de Punción:

- En la zona del abdomen la absorción es más rápida. Además, es uno de los sitios recomendados para inyectar cuando se realiza alguna actividad física debido a que se ve menos afectado por la actividad muscular o ejercicio.
- El muslo es el sitio preferido para administrar las insulinas de acción más prolongada.
- En los brazos de los niños con poca grasa subcutánea, se debe tener precaución por el mayor riesgo de inyección intramuscular, lo cual puede causar hematomas.
- La rotación de los sitios de inyección también es importante dentro de la misma área. Se recomienda educar un esquema fácil.
- La limpieza o desinfección de la piel no es necesaria al menos que la higiene sea un problema real. La infección en los sitios de inyección es raro.

Complicaciones en los sitios de inyección:

- Lipoatrofia: como definición es una lesión, bulto o alteración en el tejido subcutáneo.
- Se decía que la lipoatrofia era poco común por la introducción de insulinas y análogos altamente purificados. Pero un informe muy reciente indica que la lipoatrofia es un problema creciente en pacientes que usan análogos de insulina y posiblemente principalmente en pacientes con bombas.
- Se debe educar al paciente, padres y/o cuidadores no inyectar en las zonas con lipodistrofia ya que, puede alterar o enlentecer la absorción de la insulina. Además, enfatizar en el cambio de aguja en cada punción.
- Las reacciones de hipersensibilidad local a las inyecciones de insulina son poco comunes.
- Hematomas y sangrado son más comunes después inyección intramuscular, lo anterior, puede ser debido a que las agujas pueden accidentalmente alcanzar una vena.

También pueden presentarse hematomas por compresión excesiva de la piel al realizar el pliegue.

El uso de agujas más delgadas ha mostrado significativamente menos sangrado en el sitio de inyección.

Otras recomendaciones y cuidados en la administración de insulina:

- Revisar y educar ángulo, longitud de la aguja y la profundidad de inyección para asegurar que las inyecciones no se administren intramuscularmente.
- Reutilizado las agujas pueden causar más dolor.
- Catéteres subcutáneos de larga duración (Insuflon®, iport®) puede disminuir el dolor de inyección y mejorar la adherencia al tratamiento.
- La fuga de insulina es común y no puede ser totalmente evitado. Alentar la retirada más lenta de la aguja de piel. Contar 10 segundos antes de retirar.
- El uso de agujas más cortas (menor a 6 mm) ha mostrado significativamente menos sangrado en el sitio de inyección. Estudios demuestran que el grosor de la piel de todas las personas independiente de la edad o índice de masa corporal

es, en promedio, de 2,7 mm por lo tanto, una aguja de 4 mm permite administrar el medicamento en el tejido subcutáneo.

- Las burbujas en la insulina deben eliminarse cada vez que sea posible. Si la burbuja no es suficientemente grande como para alterar la dosis de insulina no debería causar problemas.

Cuidados generales de las insulinas:

- Revisión cambios de las características (coloración), fecha de caducidad. Si ha cambiado su apariencia no debe usarse.
- Almacenamiento es entre 2° y 8° de temperatura. De esta forma se asegura que no pierda la potencia de acción, permitiendo que su efecto sea el adecuado al momento de utilizarla.
- Insulina en uso duración máxima un mes o según indicaciones del fabricante. La insulina sin abrir que se encuentra refrigerada utilizar hasta fecha de vencimiento indicada por el fabricante.

b) Monitoreo glicemia, estrategias y utilidades.

El tratamiento de la diabetes con insulina es completamente dependiente de la claridad de los cambios de glicemia en cada paciente a través del día. El propósito del monitoreo glicémico es ayudar a identificar los momentos de riesgo de hiper o hipoglicemia y esta información es fundamental para decidir la cantidad y tipo de insulina es requerida. Sin la comprensión de dicho propósito, se transforma en un ejercicio fútil. Por lo anterior, se debe fomentar:

- I. El diseño de una estrategia de monitoreo glicémico para hacer el mejor uso de los recursos limitados de cintas reactivas.
- II. Uso de monitor de glicemia y las cintas reactivas y la interpretación de los resultados
- III. Uso de Monitoreo Continuo de Glucosa intersticial (MCG), constituye una herramienta útil en caso de hipoglicemias inadvertidas y/o asintomáticas.

c) Educación nutricional:

- I. Alimentación saludable, ajustada a edad, peso, desarrollo madurativo y actividad física.
- II. Lectura etiquetado nutricional de los alimentos

III. Conteo de Hidratos de Carbono e Índice Glicémico.

d) Supervisión del crecimiento.

Seguimiento en cada control de: peso, talla, desarrollo puberal. Confección de curva de crecimiento pondo-estatural.

e) HbA1c (%).

Es un indicador de control glicémico. Su nivel en la sangre, refleja el promedio de nivel de glucosa en sangre durante la vida media del eritrocito (aprox.100 días). Alguien sin diabetes puede fluctuar entre 4,0-5,5%. No reemplaza el automonitoreo de glicemia ni es indicador de variabilidad glicémica. Se recomienda medir cada 3 meses.

f) Indicadores de calidad de cuidado.

Brindar cuidados a largo plazo en enfermedades crónicas, como diabetes, depende de mantener un control periódico y permanente de los muchos aspectos de su condición, tanto como responder a los eventos agudos como hipoglicemia y/o cetoacidosis. Es fundamental llevar un registro de los aspectos a largo plazo y las eventualidades, para que el equipo clínico se vaya consolidando y ofrezca un cuidado efectivo en forma prolongada.

B) TRATAMIENTO DIABETES – EMERGENCIA Y CIRUGÍAS: tomar acciones inmediatas: qué hacer localmente y cuándo derivar

I.- Hipoglicemia.

Evaluación y manejo en DM 1. Hipoglicemia es la complicación aguda más común en la DM 1 y está asociada a la terapia con insulina. El riesgo de hipoglicemia presenta una gran barrera fisiológica y psicológica para lograr control glicémico óptimo y puede dar una mayor carga emocional para los pacientes y/o cuidadores.

Definición: Hipoglicemia es la disminución de los niveles de la glucosa en sangre, que expone al paciente a daño potencial y puede no tener definición numérica única de hipoglicemia para todos los pacientes y situaciones. No obstante, la definición se basa en síntomas neuroglucopénicos que se presentan con valores de glicemia en sangre venosa menor o igual a **54 mg/dl**. En pacientes con insulino-terapia se amplía este rango

a 70 mg/dl en el uso de muestra sanguínea capilar debido a las variaciones que presenta esta técnica bioquímica.

Por lo tanto, en DM 1, se usa un valor de glucosa capilar de **70 mg/dl** ($\leq 3,9$ mmol/L) como umbral para iniciar tratamiento de hipoglicemia debido al riesgo potencial de mayor descenso de los niveles de glicemia. En la DM 1, la hipoglicemia está asociada al uso de insulina, pero ésta, se incrementa aún más por alteraciones en la función de las hormonas contrareguladoras, incluida la pérdida del glucagón en respuesta a la hipoglicemia.

Clasificación de la hipoglicemia: actualmente se utiliza la Clasificación brindada por ISPAD 2018 que considera los siguientes puntos:

1. **Alerta de hipoglicemia clínica:** un valor de glucosa de **70 mg/dl** ($\leq 3,9$ mmol/L) es un valor de alerta que requiere atención para prevenir hipoglucemia. La alerta se puede utilizar como valor umbral para identificar y tratar la hipoglucemia en niños con diabetes debido a la posibilidad de que los niveles de glucosa bajen aún más.
2. **Hipoglicemia crítica:** un valor de glucosa de **54 mg/dl** ($< 3,0$ mmol/L) indica gravedad, clínicamente crítica. Estos niveles bajos pueden provocar efectos hormonales de contrarregulación y alteración de la consciencia
3. **Hipoglicemia grave o severa:** se define como un evento asociado con deterioro cognitivo (incluyendo coma y convulsiones) que requieran asistencia externa de otra persona para administrar activamente carbohidratos, glucagón o tomar otras acciones correctivas.

- **La hipoglicemia también se clasifica como sintomática y asintomática:**

La hipoglicemia sintomática, es un evento clínico con glicemia capilar ≤ 70 mg/dl y sin pérdida de consciencia, puede ser tratada por el paciente mismo o el cuidador, por vía oral.

La hipoglicemia asintomática, se aplica a un episodio de glicemia capilar ≤ 70 mg/dl, pero no presenta síntomas.

Signos y síntomas. La hipoglicemia a menudo va acompañada de signos y síntomas de activación autonómica (adrenérgica) y/o disfunción neurológica de la privación de glucosa en el cerebro (neuroglucopenia). Al disminuir la glucosa en

sangre, los síntomas iniciales resultan de la activación del sistema nervioso autónomo e incluyen temblores, debilidad, hambre y sudoración. Los síntomas dominantes de la hipoglicemia tienden a diferir según la edad; aunque muchas de las respuestas fisiológicas son similares a través de los grupos etáreos.

Tabla 1. Signos y síntomas de hipoglicemia

Autónomos	Neuroglucopénicos	Comportamiento	No específicos
▪ Inestabilidad ▪ Sudor ▪ Temblor ▪ Palpitaciones ▪ Palidez	▪ Falta de concentración ▪ Visión borrosa o doble ▪ Visión de color perturbada ▪ Dificultad para escuchar ▪ Habla fluida ▪ Confusión ▪ Problemas con la memoria a corto plazo ▪ Mareos y marcha inestable ▪ Pérdida de consciencia ▪ Muerte	▪ Irritabilidad ▪ Comportamiento errático ▪ Agitación ▪ Pesadillas ▪ Llanto inconsolable	▪ Hambre ▪ Cefalea ▪ Náusea

Tratamiento:

- Hipoglicemia crítica o en alerta hipoglicemia clínica.** Tratamiento ambas entidades es con glucosa oral aproximadamente 0,3 g/kg (se aproxima a 5, 10 o 15 g). Dependiendo de la disponibilidad también puede ser con hidrato de carbono de acción rápida (ej. sacarosa). Posteriormente debe ser seguido de la ingesta adicional de carbohidratos de absorción lenta (ejemplo: lácteo), para prevenir recurrencia de la hipoglicemia. El objetivo del tratamiento de la hipoglicemia es aumentar la glucosa en sangre aproximadamente 54-70 mg/dl (3-4 mmol/L). Esto se puede lograr dando tabletas de glucosa o líquidos endulzados como jugo o agua con azúcar en la cantidad indicada. Se necesitan aproximadamente 9 g de glucosa para un peso de 30 kg niño y 15 g para un niño de 50 kg. Después del tratamiento inicial debe reanalizarse la glicemia capilar en 10-15 minutos. Si no hay respuesta, es decir, la glicemia sigue <70 mg/dl se debe repetir la carga de glucosa oral. Volver a realizar glucosa en sangre capilar en otros 10-15 minutos para confirmar que se logró la glicemia objetivo (100 mg/dl).

- b. **Hipoglicemia grave o severa.** Tratamiento urgente. En un entorno hospitalario, esto puede incluir glucosa intravenosa (10% de glucosa, 2-3 mL/ kg). En el entorno domiciliario o ambulatorio, se debe administrar glucagón intramuscular (IM) (<12 años: 0,5 mg y >12 años: 1,0 mg). Para esto es importante que los cuidadores reciban desde el diagnóstico del niño, entrenamiento en la administración de Glucagón (dispositivo de emergencia con glucagón liofilizado para cargar jeringa prellenada) y reforzar en los controles médicos y de enfermería.

Recomendaciones:

- La educación sobre diabetes es fundamental para prevenir hipoglicemia y reforzar cada vez que sea necesario.
- Monitorear la hipoglicemia es un componente clave en el cuidado de la diabetes así como la educación sobre sus causas, prevención y tratamiento en los padres y/o cuidadores.
- Es necesario asegurar buen control glicémico sin hipoglicemia severa frecuente.
- Es importante educar a pacientes y/o cuidadores los motivos por los cuales pueden ocurrir las hipoglicemias: error en las dosis de insulina, omisión de alguna comida o colación, ingesta de alcohol, actividad física.
- El ejercicio puede estar asociado con hipoglicemia en el tiempo de actividad y hasta 8 a 12 h después (hipoglicemia tardía). Cuidadores y pacientes deben recibir educación y consejos sobre cómo hacer ejercicio de forma segura y evitar eventos hipoglicémicos. Se debe controlar la glicemia antes del ejercicio, y consumir carbohidratos adicionales basados en el nivel de glucosa en sangre, la intensidad esperada y la duración del ejercicio.
- Se recomienda realizar glicemia capilar durante la noche. Durante el sueño es uno de los momentos donde existe mayor riesgo de hipoglicemia.
- Chocolate, golosinas y otros alimentos altos en contenido graso harán que la glucosa sea absorbida más lentamente, por lo tanto, debe evitarse como tratamiento inicial de la hipoglicemia.
- Se debe prestar especial atención a entrenar los niños, padres, maestros de escuela y otros cuidadores a reconocer los primeros signos de advertencia de hipoglicemia y tratarla de forma inmediata y apropiada.

- Una fuente inmediata de glucosa (carga de glucosa) siempre debe estar disponible para jóvenes con diabetes.
- Los pacientes y sus padres deben ser entrenados para contactarse con su médico o educar en diabetes si tiene hipoglicemias sin síntomas.
- Los objetivos de glicemia pueden necesitar ajuste a niveles más permisivamente altos en pacientes con hipoglicemia recurrente y / o hipoglicemia inadvertida.
- La evidencia sugiere que la glicemia $<120\text{-}150\text{ mg/dl}$ ($<6,7\text{-}8,3\text{ mmol/L}$), antes del ejercicio aeróbico (75 min) por la tarde, está asociada con alta probabilidad de hipoglicemia dentro 60-75 min.

Novedades de terapia.

El uso de terapia con Microinfusor de insulina con sistema integrado a monitoreo continuo de glucosa he mostrado beneficios en el control glicémico. Requiere un alto grado de comprensión y entrenamiento de parte de los cuidadores y de los pacientes en caso de adolescentes.

Con los avances de los sistemas actuales, brindan una suspensión predictiva de insulina frente a un descenso de glucosa antes del límite bajo, deteniendo la infusión basal continua en forma automática por hasta 2 horas cuando el sensor de glucosa cae debajo de un umbral preestablecido, permitiendo reducir la ocurrencia y duración de la hipoglicemia, en particular por la noche.

Presenta ciertas complicaciones con la adherencia al tratamiento por las alarmas de calibración, alarmas de señal del sensor, precisión del dispositivo e Irritación de la piel secundaria a sensores y adhesivos. A pesar de estas dificultades, estos sistemas ofrecen potencial para mejorar el control glicémico sin aumento de hipoglicemia y así lograr los objetivos de tratamiento.

II.- Cetoacidosis: ver guías clínicas GES de Diabetes Mellitus. Minsal 2011.

III.- Día de Cirugía. El manejo quirúrgico del niño con DM 1 requiere monitorización frecuente de glicemia, la restricción de alimentación antes de la cirugía y las dosis de insulinas pueden requerir reducción de dosis insulínica para un buen balance metabólico y no hacer hipoglicemia o llevar a cetoacidosis.

Meta de glicemia para cirugía: mantener rango de 90-180 mg/dl durante el procedimiento.

Cuidados pre-operatorios:

- Se recomienda hospitalizar si fuera a recibir anestesia general.
- Debería ser agendado en la primera hora
- Necesita insulina, aún si estuviera en ayuno.
- Puede inicialmente recibir una infusión endovenosa sin glucosa en caso de cirugía menor o procedimiento que tenga duración menor de 2 horas.
- Debe recibir infusión endovenosa con glucosa para cirugía mayor o procedimientos de más de 2 horas de duración.
- Debe monitorizar cuidadosamente sus glicemias antes del procedimiento y coordinar con anestesista los tiempos de alimentación y restricción de fluidos previos.

Cuidados intra-operatorios:

- Monitoreo glicemia al menos cada 1 hora durante e inmediatamente después de la anestesia general.
- Ajustar infusión de glucosa y administración insulina para mantener glicemias en rango. Si glicemia sobre 180 mg/dl administrar insulina de acción corta (Insulina Cristalina) bolo 0,05 UI/kg/dosis EV.

Cuidados post-operatorios:

Una vez que el niño esté en condición de realimentarse, se debe reinstaurar su tratamiento diabético nutricional e insulínico usual.

C). PLAN DE CUIDADOS CRÓNICOS: programa estructurado dirigido por especialista, contenido en el Protocolo GES de DM tipo 1. MINSAL. El manejo óptimo es crucial para evitar las complicaciones a largo plazo.

BIBLIOGRAFIA

1. Protocolo GES DM tipo 1. MINSAL. 2011
2. Report of the Expert Committee on the Diagnosis and Classification of Diabetes Mellitus. Diabetes Care, vol 27 Suppl.1, S5-S14, 2004.
3. Blake, Deirdre et al. Impaired glucose tolerance, but not impaired fasting glucose, is associated with increased levels of coronary heart disease risk factors. Results from the Baltimore longitudinal study on aging. Diabetes, 2004; 53:2095-2100.
4. Report of the Expert Committee on the Diagnosis and Classification of Diabetes Mellitus. Diabetes Care, vol 26 N° Suplemento 1, Enero 2003
5. Report of the Expert Committee on the Diagnosis and Classification of Diabetes Mellitus. Diabetes Care, vol 20, N° 7, July 1997.
6. Atkinson M. A. et al. The pathogenesis of Insulin-dependent Diabetes Mellitus. N. England J of Med, 1994; 331: 1428-36
7. Yukichi Okuda et al. Counterproductive effects of sodium bicarbonate in Diabetic Ketoacidosis. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, 81:314-320, 1996.
8. Consenso sobre diagnóstico y tratamiento de la Diabetes Mellitus en el niño y el adolescente. Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD). Cartagena de Indias, Colombia. 05 de Mayo de 1998.
9. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2006-2007. Diabetic Ketoacidosis. Pediatric Diabetes 2018;19 (Suppl 27): 155- 177.
10. Diagnosis and Clasification of Diabetes Mellitus. Position Statement. American Diabetes Association. Diabetes Care, January 2012;35(Suppl): S64-S71
11. Type1 Diabetes throught the life span: a position statement of the American Diabetes Association. Diabetes Care 2014;37: 2034-2054

Capítulo 28

AFECCIONES REUMATOLÓGICAS EN LA INFANCIA

Luis Francisco Lira Weldt

“Soy feliz cuando me miras con los ojos de siempre, que me sacan de esta soledad que me envuelve. No temas...soy como todos, solo a veces... camino más pausado”.

“Cántico al Niño Reumático”.

Las afecciones reumáticas en el niño y el adolescente son muy diversas y, a pesar de representar solo el 1,4% de la morbilidad pediátrica, constituyen una importante tarea de salud pública. El explosivo desarrollo del conocimiento de la inmunogenética y la epigenética explican sus variadas expresiones clínicas. Contribuir con un capítulo de ellas en un libro sobre NANEAS, constituye una gran oportunidad para aportar a la educación del equipo de salud que se hace cargo de estos pacientes con una mirada integral. El objetivo de este capítulo es orientar esquematizadamente sobre los cuadros reumatológicos más frecuentes, sin pretender hacer un análisis acabado de la patología en cada tema, lo cual puede ser estudiado en textos de la especialidad.

Principales afecciones reumatológicas infanto-juveniles. De acuerdo a un estudio epidemiológico multicéntrico, dirigido por la Dra. Marta Miranda en el área metropolitana el año 1991, con análisis de información de consultorios públicos y privados de reumatología pediátrica del área metropolitana de Santiago (1) se demostró que la incidencia estimada de cuadros reumatológicos de la población menor de 15 años sería de 8,6 casos por 100.000 niños. De ellos, la Artritis Idiopática juvenil es el grupo más frecuente, con una incidencia de 6,52 casos por 100.000 menores de 15 años. El resto de la patología que seguía en frecuencia era Dermatomiositis Juvenil: 0,44; Lupus Eritematoso Sistémico Juvenil, 0,32 y esclerodermia juvenil, 0,51. Este estudio que habla del perfil de enfermedades reumáticas de la infancia debe ser actualizado y considerando datos de todos los centros reumatológicos de Chile. Esta información nos

muestra una panorámica de estas patologías en el contexto nacional de los cuadros que podrían estar considerados en un Policlínico de NANEAS.

Artritis idiopática juvenil (AIJ). Es un conjunto de entidades que comprometen las articulaciones en forma crónica (más de 6 semanas), período en el cual se debe descartar todas las etiologías posibles. El límite de edad establecido para hacer el diagnóstico es de 16 años y su causa hasta la fecha es de origen desconocido (idiopática).

De acuerdo a consenso de expertos agrupados por la Liga Internacional para la Artritis Reumatoide (ILAR), estos cuadros fueron sometidos a una nueva nomenclatura, agrupados en 7 categorías que fueran más homogéneas inmunogenéticamente, con fines de tratamientos más precisos y de investigación.

Clasificación y nomenclatura de la AIJ / ILAR en su última versión (2). Establece 7 categorías de artritis:

- Artritis sistémica: también llamada Enfermedad de Still
- Artritis idiopática juvenil poliarticular con ausencia de factor reumatoide
- Artritis idiopática juvenil poliarticular con presencia de factor reumatoide
- Artritis idiopática juvenil oligoarticular
- Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis (Espondiloartropatías)
- Artritis psoriática
- Artritis indiferenciadas

Principales categorías de AIJ

Artritis idiopática juvenil sistémica AIJs. Constituye una entidad que tiene una base inmunogenética diferente a las otras artritis, considerándose una enfermedad autoinflamatoria, en la cual hay una desregulación del sistema inmune innato. Constituye el 20% de las AIJ.

La AIJs se caracteriza por fiebre y artritis, acompañada de -al menos- uno de los siguientes elementos: rash cutáneo, linfadenopatías generalizadas, hepatomegalia y/o esplenomegalia y serositis. Estos elementos no siempre están presentes al inicio de la enfermedad.

La fiebre está siempre presente en estos pacientes y se presenta en picos sobre 39 grados, una a dos veces al día, de predominio vespertino y al amanecer.

El rash cutáneo, de color asalmonado o rosado pálido de tipo maculopapular, acompaña a la fiebre. Pocas veces puede ser de tipo urticarial. Es evanescente, migratorio y no pruriginoso. Se localiza en tronco, cuello, y tercio proximal de extremidades, aunque puede estar diseminado en todo el cuerpo. Puede ser desencadenado por fenómeno de gratage en forma lineal (fenómeno de Koebner).

Las manifestaciones musculoesqueléticas comprenden la presencia de artritis, artralgias y tenosinovitis. Las artritis no están siempre presentes en la primera etapa de la enfermedad y pueden manifestarse dentro de un período de tres meses desde su inicio. Pueden ser oligoarticulares o poliarticulares, afectando columna cervical, articulaciones temporomandibulares, caderas y articulaciones de manos y pies; todo lo cual otorga mayor severidad a la enfermedad.

El diagnóstico diferencial debe ser planteado con múltiples patologías sistémicas, como cuadros infecciosos: Endocarditis bacteriana, Mycoplasma, Enfermedad de Lyme (más escasa en Chile), Osteomielitis, Bartonella, cuadros virales por EBV, CMV, con cuadros vasculíticos como Enfermedad de Kawasaki, enfermedades malignas tipo Leucemia, Linfomas, Neuroblastomas y con cuadros genéticos como Linfocitosis, síndromes autoinflamatorios.

En el laboratorio, el hemograma mostrará anemia característica de cuadros crónicos, microcítica hipocrómica, leucocitosis con predominio de neutrófilos, trombocitosis, elevación de VHS. La Ferritina, en general, estará elevada, albuminemia baja, elevación de IgG, moderada elevación de transaminasas. En general, el estudio de autoanticuerpos es negativo (aunque se describe que 4- 6% de estos casos pueden tener AAN positivos). La VHS y PCR se usan para evaluar estado de actividad de la enfermedad y respuesta a tratamiento.

El estudio radiológico es útil para evaluar daño articular y seguimiento al igual que la ecografía musculoesquelética en manos especializadas.

El Síndrome de Activación Macrofágica (SAM), también conocido como Linfocitosis hemofagocítica secundaria, es una seria complicación, potencialmente fatal, rara vez observada en otras formas de artritis. La prevalencia reportada en series clínicas es de 10% de los casos y también puede estar presente en forma

subclínica. El SAM se diagnostica en la crisis de la enfermedad, rara vez en periodo de remisión. Desde el punto de vista clínico se manifiesta como proceso febril que no remite (la curva de temperatura característica cambia), compromiso del estado general, mayor expresión de hepato-esplenomegalia y linfadenopatías, compromiso encefálico, rash fijo petequeial intenso, a veces de tipo purpúrico, compromiso de coagulación, sangramiento de mucosas, falla orgánica múltiple. Los exámenes de laboratorio que apoyan la complicación son: ferritina en ascenso y en valores muy elevados, descenso de la VHS y elevación de PCR, pancitopenia, fibrinógeno bajo, elevación de transaminasas, elevación de LDH, elevación de Dímero-d, elevación de triglicéridos. A nivel de mielograma y biopsia de medula ósea, linfonodos, hígado y bazo, presencia de hemofagocitosis. El paciente con esta complicación se encuentra hemodinámicamente inestable y debe ser tratado en unidad de cuidados intensivos. El manejo terapéutico es multidisciplinario. Se hace según recomendaciones de la Guía Clínica de AIJ (3) actualizada por la Sociedad Chilena de Reumatología (4) ambos disponibles en internet.

Uso de AINES: la mayoría de los pacientes sistémicos que usan AINES como monoterapia tienen una respuesta incompleta. En los casos estables, sin signos sistémicos severos, se pueden usar como terapia de primera línea, con mucha precaución, ya que pueden desencadenar un SAM. Si no hay una respuesta efectiva dentro de 2 semanas se debe iniciar terapia esteroideal. Los casos con síntomas sistémicos severos necesitan tratamiento esteroideal sistémico o biológicos. Se ha visto que el tratamiento con drogas de acción lenta DMARDs, como Metotrexato (MTX) y drogas biológicas anti-TNF tienen muy pobre respuesta a tratamiento.

El tratamiento con corticoides sistémicos puede estar asociado a efectos secundarios importantes. Considerando la severidad del cuadro debe usarse en forma de pulsos de Metilprednisolona EV. Si la situación lo permite puede ser en forma oral. Los pacientes no respondedores o dependientes de terapia esteroideal deben ser tratados con medicamentos biológicos: Anakinra anti receptor IL-1, Canakinumab Anti-IL 1 Beta o Tocilizumab anti receptor IL 6.

Artritis idiopática juvenil oligoarticular. Es la categoría más frecuente de todas las artritis crónicas del niño y adolescente (40-50%) y comprende el compromiso de 1 a 4 articulaciones durante los primeros 6 meses de enfermedad. Su curso puede mantener compromiso de hasta 4 articulaciones o puede adicionar más articulaciones en el futuro

(forma oligo extendida). Esta observación es importante porque de ello dependerá la terapia y el pronóstico. Estas formas presentan uveítis crónica anterior que puede ser uni o bilateral y que se expresa con mayor frecuencia y severidad en aquellos niños que tienen positividad de AAN (presente entre el 20-30% de estos casos). El promedio de presentación de esta forma de artritis se da entre 1 y 3 años y preferente en niñas (relación 3/1) afectando grandes articulaciones como rodillas, tobillos, muñecas y caderas.

Artritis idiopática juvenil poliarticular. Representa aproximadamente el 25% de las AIJ. Es aquella artritis crónica que compromete 5 o más articulaciones durante los primeros 6 meses de enfermedad. Está dividida en 2 categorías, que son: los que tienen presencia de factor reumatoide (FR) que corresponde a la minoría de los pacientes y aquellos que tienen ausencia de este. El compromiso poliarticular es de grandes y pequeñas articulaciones de las manos y pies. Hay que tener en cuenta el compromiso de la articulación témporo-mandibular que debe ser abordado en forma temprana conjuntamente con odontopediatra y disfuncionista para prevenir severas secuelas. La AIJ que tiene igual compromiso que la artritis reumatoide del adulto es aquella portadora de FR. Esta forma es poco frecuente, no más allá de 5 a 7% de todas las AIJ. Puede presentar nódulos reumatoides, apreciándose más en niñas.

El diagnóstico diferencial de cuadros oligo y poliarticulares, debe ser planteado entre otras enfermedades reumatológicas (Les, vasculitis), cuadros malignos (leucemia, sarcoma), traumatismos, infecciones, etc.

La presencia del FR (+) no es una condición necesaria para hacer el diagnóstico de AIJ. Los pacientes que lo presentan son una categoría de curso más severo y de pronóstico con mayores secuelas. Se recomienda que cada vez que se encuentre FR positivo, este sea repetido después de 3 meses para su confirmación.

Los anticuerpos anti proteína citrulinada cíclica (PCC) están asociados a cuadros más severos, al igual que en pacientes adultos.

El estudio y seguimiento con imágenes se hace con radiografías convencionales, RNM y ultrasonografías de articulaciones comprometidas.

El tratamiento está señalado en la Guía clínica de AIJ del Minsal (3) y actualizado por la Sociedad Chilena de Reumatología (4).

Comprende el uso de AINES

-Drogas antirreumáticas modificadoras de enfermedad convencionales DMARDs: Metotrexato oral o sc, Leflunomida, Sulfasalazina.

-Tratamiento esteroideal en forma oral e intraarticular con muy buena respuesta en formas oligoarticulares como monoterapia. Los estudios sugieren que la Hexacetonida de Triamcinolona debería ser el esteroide intraarticular de elección en pacientes con ARJ (4).

-Drogas antirreumáticas modificadoras de enfermedad de tipo biológicas. Actúan bloqueando moléculas específicas de la inflamación y son sintetizadas por organismos vivos. Las clases de drogas biológicas usadas en el niño son: anti-TNF (Etanercept, Adalimumab, Infliximab y Golimumab), anti-IL6 (Tocilizumab), inhibidores de la coestimulación de células T (Abatacept).

El 50% de las oligoartritis llegan a la remisión. Algunos desarrollan una forma oligoextendida con manifestación de poliartitis hasta la edad adulta. Los pacientes FR (+) tienen pronóstico reservado, al igual que quienes tienen anticuerpo anti péptido citrulinado cíclico. Estudios muestran que tienen evolución más severa aquellos que cursan con compromiso de cadera, columna cervical, tobillos y muñecas. También aquellos que tienen una elevación en el tiempo prolongado de factores inflamatorios y aquellos con compromiso radiológico severo con erosiones y pinzamiento articular. Lo importante es hacer diagnóstico temprano, iniciando terapias agresivas tendientes a detener el daño articular, logrando remisión lo antes posible.

Espondiloatropatías juveniles. De acuerdo a la definición de ILAR esta entidad está englobada en la categoría de AIJ asociada a entesitis. Este concepto importa desde la perspectiva de que está incluido como patología GES/Auge, situación que no está contemplada en los pacientes adultos.

Se refiere a un grupo de condiciones heterogéneas que se caracteriza por la inflamación de "entesis" (zona de inserción ósea de tendones, vainas y fascias). Tienen fuerte asociación con la presencia de HLA-B27. Involucran las extremidades inferiores y esqueleto axial con formación de tejido óseo anormal, pudiendo llegar a la anquilosis de columna. Tiene predominancia por sexo masculino sobre los 6 años. Comienza en forma insidiosa con entesitis, sinovitis de extremidades inferiores, lumbago inflamatorio, rigidez matinal de columna y dactilitis (dedo en salchichón). El compromiso axial comienza a nivel de articulaciones sacroilíacas. Para una mejor evaluación y terapia

adecuada, es muy útil contar con RNM de sacroilíacas que demuestre edema óseo, que es una lesión temprana que permite tomar determinaciones terapéuticas más efectivas. Las complicaciones extraarticulares comprenden la uveítis aguda anterior, muy dolorosa con conjuntivitis y fotofobia, generalmente unilateral, que debe ser manejada por oftalmólogo en forma urgente. También se pueden presentar manifestaciones cutáneas y compromiso inflamatorio intestinal.

El tratamiento se realiza de acuerdo a la Guía Clínica de AIJ Ministerial (3) y actualizada por Sociedad Chilena de Reumatología (5).

-Uso de AINES, Metotrexato y, si es pertinente, infiltración local articular con corticoides de depósito. Cuando hay compromiso demostrado de sacroilíacas tiene indicación con terapia biológica con medicamento anti-TNF o Anti-IL 17 Secukinumab

Factores de mal pronóstico: aumento de índice de masa corporal, compromiso de caderas, sacroileítis y presencia de HLA-B27

Dermatomiositis juvenil (DMJ). Forma parte de las miopatías inflamatorias idiopáticas del niño y el adolescente. Se diferencia de lo que ocurre en adultos que en general éstos tienen menos compromiso cutáneo. Los niños presentan más calcinosis, el compromiso pulmonar es menor y la enfermedad no se asocia a malignidad.

Desde el punto de vista clínico se caracteriza por la presentación de rash facial rojo vinoso (heliotrópico) que compromete región de párpados superiores, debilidad y pérdida de fuerza muscular progresiva proximal que compromete cuello, cintura escapular y cintura pélvica, elevación de enzimas musculares CPK o CK, transaminasas, LDH y aldolasas.

Los criterios diagnósticos establecidos por Bohan y Peter (6) son los siguientes:

- Debilidad muscular proximal
- Aumento de niveles de enzimas musculares
- Rash facial en heliotropo
- Anormalidades características en Electromiografía
- Cambios característicos en biopsia muscular

El diagnóstico se plantea en presencia de rash típico más criterio que evidencie compromiso muscular. El compromiso cutáneo de la DMJ es variado pero lo patognomónico es el rash facial en heliotropo que se presenta como coloración roja

purpúrica en párpados superiores acompañada de un difuso edema y también las pápulas de Gottron, lesiones soleantadas y escamosas sobre articulaciones metacarpofalángicas, que pueden verse también en codos y rodillas. También se ven calcinosis que son depósitos de calcio en la piel y celular subcutáneo; se presentan, en general, cuando el cuadro está en proceso de inactivación. Pueden ser circunscritas, pero a veces pueden constituir calcinosis tumorales entre los músculos y comprometiendo articulaciones causando importante disfunción.

En otras ocasiones la enfermedad puede causar compromiso más sistémico como fiebre, fatiga, y pérdida de peso, enfermedad pulmonar intersticial. El compromiso pulmonar debe estudiarse en forma urgente ya que está asociado a peor pronóstico. Puede haber también compromiso gastrointestinal y articular. Se pueden dar casos atípicos denominadas formas amiopáticas en que el compromiso de piel es muy severo sin manifestaciones musculares.

Estudio de laboratorio: incluye la determinación de niveles de enzimas musculares CK, Transaminasas, LDH, aldolasas.

La biopsia muscular ha sido menos usada por tratarse de procedimiento invasivo y debe pedirse cuando el diagnóstico es incierto.

El rol de la EMG ha disminuido por su invasividad, molestia y necesidad de colaboración del paciente. Se pide en casos complejos y realizada por expertos. El uso de la RNM ha aportado gran ayuda al estudio y puede mostrar cambios musculares inflamatorios.

En el último tiempo en adultos, se ha implementado la técnica de panel de anticuerpos específicos para estudio de miositis. Ésta ha comenzado a ser solicitada en niños, lo que permite detectar anticuerpos que orientarán a formas con mayor compromiso sistémico (en especial pulmonar) y de pronóstico mas ominoso.

Diagnóstico diferencial: debe plantearse con enfermedades neuromusculares como Distrofia de Duchenne y otras, desordenes metabólicos, cuadros infecciosos y otras enfermedades del tejido conectivo.

Tratamiento (7) es de manejo multidisciplinario dirigido por el reumatólogo infantil o inmunólogo y comprende:

- Corticoterapia oral o pulsos de Metilprednisolona 30 mg/kg con tope de 1.000 mg
- Metotrexato oral o sub cutáneo en dosis de hasta 15 mg/m² sc

En casos severos en pacientes con compromiso respiratorio, de deglución, vasculitis de tubo digestivo o enfermedad muy progresiva se ha considerado el uso de Gamaglobulina ev, Ciclosporina, Mycophenolato, Ciclofosfamida y Rituximab (medicamento biológico anti-CD 20)

Lupus eritematoso sistémico en la infancia (LESJ). El LES de comienzo juvenil es una enfermedad autoinmune sistémica caracterizada por presencia de autoanticuerpos que pueden ocasionar compromiso de múltiples órganos. Se presenta con mayor frecuencia en niñas adolescentes, pero puede ocurrir en toda edad, desde los primeros días de vida. A menudo se puede sospechar por la presencia de AAN pero estos son de baja sensibilidad y especificidad en los cuadros reumatológicos del niño. Es una enfermedad multifactorial cuya patogénesis mantiene muchos interrogantes. Intervienen factores genéticos, hormonales, y ambientales, como infecciones, drogas y radiación solar. Está demostrado que la exposición de rayos UV-B pueden exacerbar lesiones cutáneas y agravar la enfermedad. Se trata de una desregulación de la inmunidad innata y adaptativa

Se presenta clínicamente en forma impredecible y puede iniciarse desde distintos focos patológicos. En general, comienza larvadamente con compromiso del estado general, baja de peso, linfadenopatías, fiebre, inapetencia, con alopecia, compromiso de mucosas y hepatoesplenomegalia.

Las principales manifestaciones son a nivel de piel (85%), sistema musculo-esquelético (90%), neuropsiquiátrico (50%), riñón y hematológico.

Criterios diagnóstico de LES. Colegio Americano de Reumatología (ACR) (8)

El diagnóstico de LES se plantea con la presencia de 4 criterios del listado de 11.

- Rash malar
- Fotosensibilidad
- Lupus discoide
- Úlceras orales
- Artritis no erosiva
- Serositis : pericarditis, pleuritis
- Compromiso renal
- Compromiso neurológico
- Alteraciones hematológicas
- Títulos anormales de AAN
- Desórdenes inmunológicos: ac anti-DNA, Ac anti-SM, Ac anti fosfolípidos, Anti coagulante lúpico, falso positivo VDRL

Criterios diagnósticos de LES SLICC (Systemic Lupus International Collaborating Clinics) (9). Estos fueron establecidos para mejorar la debilidad de clasificación ACR. El diagnóstico se establece con 4 de los 17 criterios siendo al menos uno clínico y uno inmunológico.

Criterios clínicos:

- Lupus agudo cutáneo
- Lupus crónico cutáneo
- Alopecia no cicatricial
- Úlceras orales o nasales
- Compromiso articular
- Serositis
- Compromiso renal
- Compromiso neurológico
- Anemia hemolítica
- Leucopenia o linfopenia
- Trombocitopenia

Criterios inmunológicos:

- AAN
- Anti-DNA

- Anti-SM
- Ac Antifosfolípidos
- Complemento bajo
- Test de Coombs directo positivo (en ausencia de anemia hemolítica)

La terapia del LES dependerá del grado de actividad de la enfermedad, de los órganos comprometidos y el daño provocado sobre ellos. Se trata de una enfermedad garantizada por AUGES/GES y su manejo está publicado en la Guía Clínica de LES por Ministerio de Salud 2013. (10)

Es importante la protección durante la exposición solar con uso de bloqueadores

Drogas usadas para el tratamiento del LES:

- Corticoesteroides: uso oral o en pulsos EV según la condición clínica
- AINES, para el manejo de molestias músculo-esqueléticas, artritis y artralgas
- Hidroxicloroquina
- Metotrexato: su uso es aplicado en caso de artritis resistentes
- Mycofenolato Mofetil
- Ciclofosfamida, en casos de serio compromiso renal y neurolupus
- Azatioprina
- Gamaglobulina ev, en citopenias, síndrome de activación macrofágica y miositis lúpica severa
- Rituximab Ac anti CD-20
- Belimumab Ac anti estimulación de células B

El curso de la enfermedad puede estar determinado por varias crisis, continuar como un cuadro persistente en el tiempo o evolucionar hasta la remisión.

El pronóstico del LES ha mejorado notablemente los últimos 20 años, con diagnóstico temprano y administración de terapia agresiva y ahorro de uso de corticoides. Aun así, el compromiso renal es una grave complicación que puede llevar al paciente a un pronóstico más reservado.

Esclerodermia juvenil (EJ). Es una enfermedad inmunológica, poco frecuente en la infancia, que se caracteriza por endurecimiento de la piel por inflamación, vasculopatía y fibrosis. Tiene dos formas de presentación: esclerodermia localizada y sistémica, que es mucho menos frecuente.

La forma sistémica (11) constituye el 10% de las esclerodermias del niño, puede iniciarse con fenómenos de Raynaud y en algunas ocasiones con úlceras digitales, con anomalías al estudio de capilaroscopia. Edema e infiltración de la piel de los dedos (esclerodactilia), limitación a la apertura bucal, baja ganancia de peso o enflaquecimiento progresivo. El diagnóstico se plantea con la presencia de engrosamiento de piel proximal de los dedos y la evidencia de compromiso orgánico y presencia de anticuerpos específicos. El compromiso cutáneo comienza en manos y cara en forma simétrica y bilateral, se caracteriza por la presentación de edema, induración y esclerosis y, luego, atrofia con pérdida de anexos, facies inexpresiva y limitación de apertura bucal. Al progresar se producen zonas de despigmentación e hiperpigmentación, telangiectasias, y calcinosis. Compromete órganos internos como: tubo digestivo, con disfagia, reflujo, constipación; pulmón, enfermedad pulmonar intersticial, hipertensión pulmonar; corazón, pericarditis, arritmias cardiomiopatía, y también compromiso renal y neurológico, con alta mortalidad.

El fenómeno de Raynaud se produce por vasoespasmo de arterias y arteriolas periféricas, respondiendo a menudo a bajas temperaturas y al estrés. Se aprecia un brusco cambio de coloración demarcado, con cianosis y, luego, palidez intensa. Por prolongación del cuadro puede apreciarse parestesias y dolor (por isquemia)

Las formas localizadas son las que pueden verse con más frecuencia en la infancia y se caracterizan por las siguientes presentaciones:

- Morfea circunscrita superficial ovoidea limitada a epidermis y dermis o profunda que compromete celular subcutáneo
- Esclerodermia lineal: 1) en tronco y extremidades: induración lineal en la dermis y puede llegar hasta musculo y hueso. 2) en cabeza: "en golpe de sable", induración lineal que compromete cara y cuero cabelludo, puede llegar hasta el hueso y producir alopecia. La otra forma que compromete cabeza es "Síndrome de Parry-Romberg" con atrofia hemifacial; comprometiendo dermis y tejidos profundos con piel de apariencia normal.
- Morfea generalizada presencia de 4 o más placas con tendencia confluyente
- Morfea panesclerótica compromiso circunferencial de extremidades
- Morfea mixta combinación de distintas formas.

El estudio de la enfermedad se completa con los siguientes exámenes:

Hemograma: puede presentar leucocitosis, eosinofilia, elevación de VHS PCR, Elevación de enzimas musculares, AAN, Ac antitopoisomerasa 1 (Scl-70), Ac Anticentrómeros; importante en diagnóstico de formas sistémicas denominadas CREST (Calcinosis, Raynaud, Esofagopatía, Esclerodactilia y Telangiectasias), Ac anti U1-RNP y Pm-Scl asociada a formas de sobreposición.

Son de gran apoyo el uso de imágenes: Ultrasonografía y RNM

La biopsia no es de rutina, solo en casos atípicos

En relación a la terapia (12): Protección de la piel y terapia local hidratante, evitando frío y traumatismos de la zona afectada, evitar cigarrillo, café y estrés emocional, uso de protección solar.

Corticoterapia buscando la dosis oral útil más baja posible, Metotrexato oral o sc, Mycofenolato mofetilo.

Después de hacer una sucinta revisión de los principales reumatismos crónicos de la infancia se proponen algunos puntos que pueden ser de utilidad para un mejor control y seguimiento en un policlínico de NANEAS.

1. **Considerar siempre en forma integral al paciente y a su familia.** El Policlínico de NANEAS, puede ser de gran ayuda; en especial si proceden de zonas distantes donde tienen acceso restringido al especialista. Es muy difícil asumir un diagnóstico reumatológico por lo serio del tema y las ideas distorsionadas de la sociedad que, en forma muy equivocada, los asocia a "enfermedad de ancianos", les predice "discapacidad progresiva y absoluta", "terminar tempranamente en sillas de ruedas" y a la mala creencia de predecir "falta de realización de la vida futura". El paciente y su familia pasan por duras etapas en el proceso de la enfermedad desde la perplejidad que no les permite ver con claridad la realidad (aturdimiento existencial) y luego asumen un periodo de rabia que, sumada a la adolescencia, dificulta la relación con el médico y equipo de salud. Posteriormente, después de un proceso largo y muy personal en cada caso, logran vivir una etapa de aceptación y positividad frente a la situación actual, que le permitirá avanzar en un mejor pronóstico y una mejor calidad de vida.

2. **Controlar que los pacientes estén recibiendo la terapia prescrita, en dosis adecuadas y que se mantenga la adherencia al tratamiento** que, muchas veces, es discontinuado sin ninguna indicación médica y los pacientes no son bien manejados. Evaluar que no tengan efectos adversos a las terapias, a nivel hepático, renal,

hematológico y cutáneo. Los pacientes con Metotrexato requieren evaluación de pruebas hepáticas cada cierto tiempo (3 meses) ya que esta droga puede manifestar compromiso hepático a través de la elevación de transaminasas. El MTX es una droga con efecto anti fólico; por lo cual debe administrarse con ácido fólico para una mejor tolerancia y prevención de anemia por carencia de ácido fólico (ambos medicamentos deben ser ingeridos en diferentes días).

La terapia con corticoides a largo plazo puede producir desmineralización ósea y retraso de la talla; por lo que deben recibir suplemento de calcio y vitamina D, debe administrarse drogas inhibidoras de bomba de protones para evitar complicaciones de intolerancia gástrica. Tener en cuenta evaluación con densitometría cada 1–2 años. También los pacientes con corticoides están en riesgo de hipertensión arterial, resistencia a la insulina o diabetes por lo cual deben ser controlados en el tiempo.

3. **Evaluación del crecimiento:** los procesos inflamatorios crónicos producen retraso de la curva de crecimiento y se altera el peso del paciente reumático (tendencia a la obesidad, lo que se acentúa con la terapia esteroidal). Con el advenimiento de las drogas biológicas se vislumbra un futuro más promisorio; ya que pueden influir positivamente en la velocidad de crecimiento al controlar tempranamente el proceso inflamatorio y disminuir y suspender los corticoides. Eso se logra con actividad física permanente, combatiendo el sedentarismo y educando en torno a una alimentación saludable .

4. **Enfoque nutricional:** es de importancia vital en el portador de una enfermedad reumatológica, ya que pueden presentarse aspectos carenciales frente a los cuales el médico debe estar muy atento. Pueden aparecer serias alteraciones metabólicas por efecto conjunto de la inflamación crónica, el déficit de la actividad física por dolor y falta de energía y el efecto adverso de las drogas necesarias para la terapia; como el caso de los corticoides. El paciente debe recibir una alimentación bien balanceada y saludable con adecuadas vitaminas y minerales, asesorado por nutricionista para lograr los aportes requeridos a su situación clínica con suplemento de calcio y vitamina D (13); en especial, cuando estén con terapia esteroidal. Deben recibir ácido fólico aquellos en tratamiento con Metotrexato, restricción de sal, suplementación de potasio en periodos largos con corticoides y suplementos de fierro; en aquellos que presentan anemia por enfermedad crónica.

No hay evidencia científica hasta la fecha que señale que el niño reumático deba recibir una dieta específica. No hay datos científicos que recomienden una dieta de eliminación. No obstante, se han encontrado casos que han demostrado una respuesta inmune alterada frente a ciertos grupos de alimentos; como, por ejemplo, los lácteos. La eliminación de ciertos alimentos de la dieta debe ser manejada bajo estricta vigilancia, por el riesgo de precipitar una malnutrición o enfermedad deficitaria. Las dietas macrobióticas y de dosis de megavitaminas deben ser evitadas en el paciente reumático.

5. **Inmunizaciones:** En general se debe privilegiar el calendario de vacunaciones ministeriales y las vacunas disponibles no incluidas en el calendario estatal. Se debe administrar, sin problema, vacunas inactivadas en pacientes con terapia inmunosupresora. En general, las vacunas por gérmenes vivos estarían contraindicadas en pacientes con inmunosupresores. Se recomienda que estas sean administradas antes de recibir terapia biológica.

6. **Evaluación oftalmológica:** tenerla presente en los propensos a presentar uveítis; como los que tienen AIJ oligoarticular con presencia de AAN (+). Ellos deben ser evaluados preventivamente por oftalmólogo, cada 3 meses, por un periodo prolongado de tiempo (estos niños hacen uveítis crónica anterior asintomática que puede llevarlos a pérdida de la visión) también deben controlarse los pacientes que presentan AIJ asociada a entesitis o espondiloartropatía juvenil; que tienen mayor frecuencia de uveítis agudas. Hay que considerar control oftalmológico a los niños con terapia esteroidea de larga data, por la posibilidad de glaucoma y catarata y también en pacientes con Hidoxicloroquina, que pueden presentar retinopatía.

7. **Enfoque psicológico.** Estudios han demostrado que los pacientes con mayor aceptación y manejo anímico de la enfermedad, junto a familias comprometidas y apoyadoras, tienen mejor pronóstico y calidad de vida que aquellos que viven con frustración, ansiedad y disfunción familiar.

Es habitual que se viva un círculo de emociones encontradas, que requiere apoyo importante de un equipo de profesionales de la salud mental, que pueda trabajar con el paciente y el entorno familiar, y que esté en directo diálogo con el médico.

8. **Escolarización.** El niño y adolescente con cuadros reumatológicos tiene todas las potencialidades para estudiar normalmente. Debe incorporarse al colegio en la forma

más completa posible, sin sufrir discriminación, recibiendo facilidades en las situaciones en que las crisis se lo impidan y buscando facilitar situaciones, de acuerdo a su grado de discapacidad. El tema escolar es una responsabilidad importante del enfoque medico integral y se debe apoyar al máximo, para evitar la deserción de los estudios. Hay que luchar contra el sentimiento depresivo y sobreprotector que frena las capacidades propias del paciente. Una de las estrategias positivas es darle confianza para proseguir sus estudios y, a la vez, informar a su equipo académico sobre el significado de su reumatismo, invitándolo a sumarse al apoyo del paciente, documentándolo sobre la enfermedad por medio de artículos didácticos y dándoles a conocer el trabajo de las corporaciones de niños y jóvenes con AIJ, que hacen labor educativa y de extensión.

9. Actividad física y programa de rehabilitación. El paciente reumático debe mantener actividad física dirigida por fisiatras y kinesiólogos; en especial, si tienen importante compromiso músculo-esquelético. Debe evitar el sedentarismo y trabajar actividades que permitan mejorar rangos de movimiento articular, mantener y/o mejorar condición aeróbica y tolerancia al esfuerzo, aumentar fuerza y resistencia muscular y mantener la independencia en sus actividades cotidianas. El reposo debe ser lo más breve posible, movilizándolo tempranamente, para prevenir atrofia muscular, posturas anómalas y osteopenia. Los pacientes más comprometidos (AIJ Poliarticular), pueden necesitar un reposo fraccionado durante el día. Es muy recomendable que el kinesiólogo mande una pauta de ejercicios permitidos que el niño pueda realizar en clases de Educación Física para que no sean eximidos de ellas, como ocurre en forma habitual. Se debe estimular a que realicen también actividades extra programáticas como natación, baile o Tai-chi.

10. Educación sobre salud sexual: Los adolescentes deben tener una educación integral que considere la sexualidad dentro de su desarrollo, brindada por sus familias, estamentos educacionales y sanitarios. Deben conocer los riesgos a los cuales están expuestos si sufren una enfermedad de transmisión sexual, por su condición de inmunosupresión. También hay que abordar la educación a la niña adolescente en edad fértil sobre posibilidad de un embarazo no deseado, cursando con terapia inmunosupresora como Metotrexato, que tendría un efecto nocivo en el producto de la concepción. Se debe propender a que vivan una sexualidad sana y responsable

recibiendo apoyo familiar y consejería adecuada sobre salud sexual y reproductiva, garantizándoles respeto a la confidencialidad.

**"Te acostaré en la tierra soleada con una
dulcedumbre de madre para el hijo dormido,
y la tierra ha de hacerse suavidades de cuna
al recibir tu cuerpo de niño dolorido".**

Gabriela Mistral

BIBLIOGRAFÍA

Miranda M, Talesnik E, González B y col.: Enfermedades reumáticas y del tejido conectivo en niños de Santiago. *Rev Chil Pediatr* 1996; 67 (5): 200-5.

RE Petty, TR Southwood, P. Manners, J. Baum, DN Glass, J. Goldenberg et al. International League of Associations for rheumatology classification of juvenile idiopathic arthritis: 2nd revision, Edmonton, 2001. *J Rheumatol*, 31 (2004), pp. 390-392

Guía Clínica Artritis idiopática juvenil / Artritis Reumatoidea juvenil. Guías Clínicas Minsal 2010

B A Eberhard¹, M C Sison, B S Gottlieb, N T Ilowite. Comparación de la eficacia intraarticular de hexacetónido de triamcinolona y acetónido de triamcinolona en el tratamiento de la artritis reumatoide juvenil. *J Rheumatol*. Diciembre de 2004; 31 (12): 2507-12.

Guía Clínica de Artritis idiopática juvenil actualización Sociedad Chilena de Reumatología- Grupo de Inmunoreumatología de Chile *Rev. chil. reumatol*. 2014; 30(3): 98-118

Bohan A, Peter JB. Polymiositis and dermatomyositis. *N Eng J Med* 1975; 292: 344-348, 403-407

Childhood Arthritis and Rheumatology Research Alliance Consensus Clinical Treatment Plans for JDM with Persistent Skin Rash A.M. Huber, S. Kim, A.M. Reed, et al, and the Juvenile Dermatomyositis Research Committee of the Childhood Arthritis and Rheumatology Research Alliance *J Rheumatol*. 2017 Jan;44(1):110-116

Tan EM, Cohen AS, Fries JF, Masi AT, McShane DJ, Rothfield NF, et al. The 1982 revised criteria for the classification of systemic lupus erythematosus. *Arthritis Rheum* 1982;25:1271-7

Classification Criteria for Systemic Lupus Erythematosus. *Arthritis & Rheumatism*. Vol. 64, No. 8, August 2012, pp 2677–2686. DOI 10.1002/art.34473

Guía Clínica AUGÉ Lupus Eritematoso Sistémico. Santiago: Minsal, 2013.

Scalapino K¹, Arkachaisri T, Lucas M, Childhood onset systemic sclerosis: classification, clinical and serologic features, and survival in comparison with adult onset disease. *J Rheumatol*. 2006 May;33(5):1004-13.

Suzanne C. Li, MD PhD, Kathryn S. Torok, MD, Elena Pope, Development of Consensus Treatment Plans for Juvenile Localized Scleroderma A roadmap toward comparative

effectiveness studies in juvenile localized scleroderma. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. 2012 Aug; 64(8): 1175–1185.

Finch et al. Vitamin D and juvenile idiopathic arthritis *Pediatric Rheumatology* (2018) Open Access

