Prevención de Alteraciones Metabólicas Congénitas en España

DOCUMENTOS · 44/98

24/07/98 M
M42 30

PREVENCIÓN DE ALTERACIONES METABÓLICAS CONGÉNITAS EN ESPAÑA

PREVENCIÓN DE ALTERACIONES METABÓLICAS CONGÉNITAS EN ESPAÑA

Documentos 44/98 (Circulación institucional)

EDITA: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía

CUIDADO DE LA EDICIÓN Y DISTRIBUCIÓN: SIIS. Centro de Documentación e Información, concertado con el Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Serrano, 140 - 28006 Madrid. Tfno. 4115500/01.Fax. 4115502. Correo electrónico. siis@futurnet.es

Imprime: Artegraf. Sebastián Gómez, 5. 28026 Madrid

Primera edición: Diciembre de 1995. 1.000 ejemplares
Segunda edición: Marzo de 1998. 1.000 ejemplares

Depósito legal: M. 13.205 - 1998

INDICE

Presentación 7

EVALUACIÓN DEL FUNCIONAMIENTO DE LOS LABORATORIOS DE TRÍA NEONATAL EN ESPAÑA. IMPACTO SOCIO-SANITARIO-CIENTÍFICO. 1968-1994 15
Antonio Maya y José Ramón Alonso

1. Estado de la cuestión 17
2. Objeto 36
3. Método 37
4. Resultados 38
5. Discusión 85
6. Conclusiones 105
7. Referencias 109

ENCUESTA A LAS UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL PKU 115
FUNDOSA SOCIAL CONSULTING

Introducción 117
I. Pacientes con hiperfenilalaninemias 122
- 1. Características de los pacientes 123
- 2. Clasificación de las hiperfenilalaninemias 132
- 3. Parámetros utilizados por las Unidades de Seguimiento 147
- 4. Tendencias de las hiperfenilalaninemias 150
- 5. Conclusiones al Capítulo I 154

II. UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU 156
- 1. Identificación de la Unidad de Seguimiento 158
- 2. Recursos y servicios de la Unidad de Seguimiento de PKU 171
- 3. Ambito de actuación, conexiones y acceso 203
- 4. Conclusiones al Capítulo II 211

III. INCIDENTES CRÍTICOS 215
- 1. Carencia de medios 217
- 2. Criterios en el tratamiento de pacientes 219
- 3. Criterios en la clasificación de la metabolopatía 220
- 4. Criterios de Protocolo 221
- 5. Coordinación entre centros sanitarios 221
- 6. Lagunas científico-técnicas 222
- 7. Otros 224

IV. SÍNTESIS 225

SITUACIÓN DE LAS ASOCIACIONES DE AFECTADOS DE TRASTORNOS METABÓLICOS CONGÉNITOS ... 231
CALEIDOSCOPIA INVESTIGACION SOCIAL, S.L.

. Planteamiento y objetivos ... 233
. Metodología ... 236
. Introducción ... 239
I. La creación de las asociaciones ... 241
II. Objetivos de las asociaciones ... 244
III. Organización y relación entre los asociados ... 249
IV. Sistema de financiación ... 258
V. Infraestructuras disponibles ... 264
VI. Actividades que realizan las asociaciones ... 269
VII. Reivindicaciones prioritarias ... 274
VIII. La atención sanitaria ... 281
IX. Los alimentos ... 288
X. Los problemas sociales de los afectados ... 293
XI. La situación española en comparación con otros países ... 298
XII. Conclusiones ... 300

ENCUESTA A LAS UNIDADES DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO ... 309
FUNDOSA SOCIAL CONSULTING

. Introducción ... 311
I. Pacientes con hipotiroidismo congénito ... 316
1. Características de los pacientes ... 316
2. Datos analíticos en la Tría Neonatal ... 321
3. Parámetros observados en la confirmación diagnóstica ... 325
4. Diagnóstico inicial ... 331
5. Reevaluación diagnóstica ... 335
6. Diagnóstico definitivo ... 339
7. Control evolutivo ... 341
8. Incidentes críticos ... 348
9. Conclusiones al Capítulo I ... 349

II. Unidades de Seguimiento ... 351
1. Identificación de la Unidad de Seguimiento ... 351
2. Recursos y servicios de la Unidad de Seguimiento ... 358
3. Conexiones y ámbito de actuación ... 376
4. Necesidades científico-técnicas ... 382
5. Conclusiones al Capítulo II ... 382

III. Síntesis ... 385

PRESENTACIÓN

Este nº 44 de la serie "Documentos" del Real Patronato es una expresión más del continuado apoyo que la Institución viene prestando a la prevención de deficiencias derivadas de alteraciones metabólicas congénitas. Función ésta que, por fortuna, ha alcanzado un espléndido desarrollo en España. No parece oportuno hacer aquí la crónica completa de las numerosas y diversas acciones desarrolladas y en curso, pero resulta inexcusable evocar sus primeros pasos, así como sus jalones más importantes.

En mayo de 1968, el Profesor Federico Mayor Zaragoza, a la sazón Catedrático de Bioquímica de la Facultad de Farmacia de Granada, eleva a la Dirección General de Sanidad un "Plan para la investigación y control de alteraciones congénitas metabólicas y cromosómicas". En septiembre del mismo año, inicia su funcionamiento el primer laboratorio de análisis de aquel Plan, integrado en la Jefatura Provincial de Sanidad de Granada y bajo la dirección del propio Dr. Mayor Zaragoza. En su equipo se integraba, con otros colaboradores, la Profesora Magdalena Ugarte, que ha continuado aquella labor, hoy como Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares del Departamento de Biología Molecular de la Facultad de Ciencias de la Universidad Autónoma de Madrid . En 1969, y en el Instituto de Bioquímica Clínica de la Diputación de Barcelona, se inicia un programa de detección de metabolopatías, impulsado por el Dr. Juan Sabater Tobella. De aquel primer equipo formaba parte el Dr. Antonio Maya Victoria, más tarde Jefe del Departamento de Cribajes Poblacionales del entonces llamado Instituto de Bioquímica Clínica de la Corporación Sanitaria.

Mediante Decreto 1023/76, de 9 de abril, se crea el Real Patronato de Educación Especial. Sin perjuicio del objeto que declara su denominación, esta institución apreció la importancia de la función preventiva, en virtud de lo cual su Comité Ejecutivo, en reunión de 24 de noviembre de 1976, encargó al Profesor Mayor Zaragoza, miembro de dicho Comité Ejecutivo, la creación de un grupo de trabajo para la elaboración de un Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad. Pese a que se constituyó un muy amplio grupo de trabajo, el encargo se realizó en breve plazo, de modo que el Plan pudo ser presentado y fue aprobado el día 18 de mayo de 1977 por el pleno del Real Patronato, presidido por Su Majestad la Reina. Los objetivos y acciones propuestos se referían a tres áreas: metabólico-genética, nutricional-pediátrica y perinatológica. En lo concerniente a metabolopatías se propusieron estos tres objetivos: 1) potenciar y coordinar los centros de diagnóstico, selección y orientación precoz ya existentes y determinar áreas geográficas de actuación; 2) creación de nuevos centros por áreas; y 3) elaboración de un directorio informativo[1]. También, en breve plazo, se inicia el trabajo de aplicación, siendo instrumento principal de lo mismo el Real Decreto 2176/1978, de 25 de agosto, que encomienda al Ministerio de Sanidad y Seguridad Social la realización y gestión del Plan Nacional. Una de las acciones tendentes a la prevención inespecífica de la subnormalidad que regula el Decreto sería el "establecimiento de una red técnica que permita la detección precoz de alteraciones metabólicas del recién nacido". La acción mencionada se fue desarrollando a buen ritmo: según datos del Dr. José Antonio Abrisqueta [2], en 1979 funcionaban cinco

[1] Real Patronato de Educación y Atención a Deficientes, Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad, Fundación General Mediterránea - Dirección General de Servicios Sociales - SEREM, Madrid, pag. 31.

[2] "Aspectos metabólicos y genéticos del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad", Simposium internacional sobre experiencias y resultados en programas de prevención de la subnormalidad, (diciembre 1981), Ministerio de Sanidad y Consumo.

centros de análisis, y el cribaje cubría sólamente el 2,45% de los nacidos, en tanto que en el año siguiente, se dobló el número de centros y se alcanzó una cobertura del 25% de los recién nacidos; para 1981, el Dr. Alonso Fernández cifra la cobertura de la Tría Neonatal en un 30,6% [3].

En el año 1980 se constituyó el Consejo Nacional de Prevención de la Subnormalidad, como órgano asesor del Real Patronato para el impulso y orientación de la aplicación del Plan, lo que vino haciéndose hasta el año 1982. A partir de 1983, y en atención a nuevos criterios de política sanitaria y cambios estructurales -especialmente las transferencias sanitarias a las Comunidades Autónomas-, el Real Patronato no tuvo posibilidad de continuar apoyando de manera sistemática el desarrollo del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad.

Cabe decir, incluso, que esta entidad técnica se disolvió por modo pasivo. Pero el programa de la Tría Neonatal, como ha venido a denominarse, siguió expandiéndose, principalmente mediante el impulso y la tenacidad de quienes estaban ya involucrados en la práctica de la detección. Así, nos encontramos con que se llegó a disponer, en 1992, de centros de detección en todas las comunidades autónomas de España (salvo que Baleares tiene concertados servicios con el laboratorio de Cataluña y la Rioja con uno de Zaragoza), alcanzando una cobertura de prácticamente el 100% de los recién nacidos, según puede verse en el primer estudio de los que se incluyen en este volumen.

---

[3] "Tría neonatal en España", XII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Química Clínica, Murcia, 29 a 31 de octubre de 1993.

Tras la disolución del Plan, no sólo se produce la expansión apuntada, sino que también ha tenido lugar un apreciable mejoramiento en los modos de organización y técnica analítica. En esto, parece haber jugado un papel relevante la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, mediante su Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Este órgano mantiene actualizada la información relativa a la actividad de la Tría Neonatal en España, que publica en su boletín sobre "Prevención de enfermedades metabólicas congénitas" y organiza el intercambio científico entre sus miembros.

La detección de casos afectos de fenilcetonuria e hipotiroidismo mediante el cribaje neonatal ha suscitado el desarrollo de la atención pediátrica especializada, que vela por la evitación de daños en las estructuras neurológicas de los afectados con su habitual secuela de deficiencia mental. Sin estas intervenciones la detección hubiera quedado en una mera acción diagnóstica, sin su correspondiente proyección terapéutica y, por ende, sanitaria.

El seguimiento y atención clínica de los afectos de fenilcetonuria se viene desarrollando mediante el compromiso de unidades pediátricas, principalmente hospitalarias, distribuidas por la geografía nacional, pero no determinadas por una planificación propiamente dicha. La amplia cobertura lograda parece especialmente deudora del celo sanitario de pediatras selectos, así como de la acción informativa y de ayuda desplegada por las asociaciones de padres de afectados por fenilcetonuria (integradas en una federación nacional). También los responsables de las unidades de seguimiento de enfermos fenilcetonúricos vienen llevando a cabo, de modo autónomo, relaciones e intercambios

orientados al perfeccionamiento de su labor. Mantienen, por lo demás, contactos frecuentes, de idéntica finalidad, con las asociaciones de familiares.

Por lo que concierne a los casos de hipotiroidismo congénito detectados por la Tría Neonatal, su atención se canalizó desde el principio hacia unidades hospitalarias de endocrinología pediátrica, la mayor parte de las cuales mantienen entre sí contactos científicos crecientes. Es factor importante de esta relación, con fines de armonización y mejora de los métodos, el grupo de trabajo de tiroides, creado en 1985, dentro de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (de la Sociedad Española de Pediatría) y que coordina el Dr. Esteban Mayayo.

El Real Patronato, tras la disolución de las estructuras centrales del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad, ha procurado contribuir al desarrollo de los programas del mismo de varios modos. Uno de ellos está consistiendo en apoyar las mencionadas relaciones de intercambio entre los actores y destinatarios de la prevención promovida por el Plan Nacional. Los materiales que se contienen en este volumen tienen ese propósito y forman parte de un conjunto de estudios orientados a conocer el alcance y eficacia, en relación con las personas afectadas, de los programas de prevención de alteraciones metabólicas congénitas en España.

Se ofrece, en primer lugar, una "Evaluación del funcionamiento de los laboratorios de Tría Neonatal en España. Impacto socio-sanitario-científico. 1968-1994". Para su diseño, la Secretaría Ejecutiva del Real Patronato contó con el asesoramiento de la Profesora Magdalena Ugarte y de los Dres. José Ramón Alonso Fernández, Coordinador del Laboratorio de Detección Precoz de

Enfermedades Metabólicas del Servicio Gallego de Salud, en Santiago de Compostela, y Antonio Maya Victoria, Jefe del Departamento de Cribajes Poblacionales del Instituto de Bioquímica Clínica de la Diputación de Barcelona. El estudio fue encomendado por el Real Patronato a la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, siendo sus autores los citados Dres. Maya y Alonso, que lo realizaron en el curso de 1994, completándolo, con actualizaciones y mejoras sucesivas, en los primeros meses de 1997.

El segundo trabajo que contiene este volumen consiste en la memoria de una "Encuesta a las Unidades de Seguimiento del PKU". Para el diseño de la misma, la Secretaría Ejecutiva del Real Patronato, mediante la ayuda de la Dra. Mercedes Martínez-Pardo, Jefa de la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital Ramón y Cajal, de Madrid, contó con un equipo asesor integrado por la propia Dra. Martínez-Pardo y por los Dres. Jaume Campistol, Coordinador de la Unidad de Tratamiento y Seguimiento de la PKU para Cataluña, en el Hospital de San Juan de Dios, de Barcelona, y Manuel Pérez Pérez -autor de un primer borrador de cuestionario-, coordinador del Programa PKU del Hospital Infantil Virgen del Rocío de Sevilla; también prestó asesoramiento Dª Pilar Clerie, Presidenta de la Federación Nacional de Asociaciones de Fenilcetonúricos. La Encuesta fue realizada por Fundosa Social Consulting, bajo la dirección de Javier Albor.

En tercer lugar, se incluye el informe final del estudio sobre "Situación de las asociaciones de afectados de trastornos metabólicos congénitos", realizado por la entidad Caleidoscopia Investigación Social, S.L., bajo la dirección de Ramón Soria. Tanto en el diseño como en las labores de campo, cabe destacar

la participación de las entidades asociativas y en particular de la ya mencionada Pilar Clerie. La investigación se llevó a cabo durante el ejercicio de 1996.

Finalmente, se incorpora al volumen la "Encuesta a las unidades de seguimiento del hipotiroidismo congénito", cuya redacción final ha resultado muy laboriosa. Para la misma, hemos contando con el asesoramiento de los siguientes jefes de unidades de endocrinología pediátrica: Mª Angeles Albisu, del Hospital Infantil "Vall d'Hebrón", de Barcelona; Esteban Mayayo, del Hospital Infantil "Miguel Servet", de Zaragoza; Miren Oyarzabal Irigoyen, del Hospital "Virgen del Camino", de Pamplona, Mª Dolores Rodríguez Arnao y Mª de los Desamparados Rodríguez Sánchez, del Hospital "Gregorio Marañón", de Madrid; y con la colaboración del Dr. Francisco Chamorro, Director del Laboratorio de Detección de Metabolopatías de Granada. La Encuesta se realizó también por Fundosa Social Consulting, en esta ocasión bajo la responsabilidad de Pilar Jiménez, y fue contrastada en diversas reuniones de especialistas dedicados a la detección y el seguimiento del hipotiroidismo congénito.

Secretaría Ejecutiva del Real Patronato
de Prevención y de Atención a Personas
con Minusvalía. Marzo de 1998.

EVALUACIÓN DEL FUNCIONAMIENTO DE LOS LABORATORIOS DE TRÍA NEONATAL EN ESPAÑA. IMPACTO SOCIO-SANITARIO-CIENTÍFICO 1968-1994

ENCUESTADORES-EVALUADORES:

Dr. D. Antonio Maya Victoria
Jefe del Departamento de Cribatges Poblacionals
Institut de Bioquímica Clínica. Consorci Hospitalari Corporació Sanitaria.
Barcelona

Dr. D. José Ramón Alonso Fernández
Laboratorio de Detección Precoz de Enfermedades Metabólicas SERGAS
Hospital General de Galicia
Santiago de Compostela

1. Estado de la cuestión

La Tría Neonatal arranca con la detección precoz de fenilcetonuria, un error innato del metabolismo, que debe su descripción a la tenacidad de una madre con una niña (6,5 años) y un niño (casi 4 años) deficientes mentales, empeñada en que sus hijos olían raro. Su insistencia y obstinación hizo que uno de los muchos médicos que consultó la remitiera al psiquiatra (1) para que la ayudara en su "fantasía", hasta que dió con Asbjørn Følling, un químico noruego que se hizo médico y realizaba química clínica en el desván del Hospital Universitario de Oslo (2), el cual descubrió que la reacción de la orina de estos niños con el cloruro férrico, que efectuaba de manera sistemática a todas las orinas (esta reacción fue introducida en 1865 por Carl Gerhardt (3), para detectar acetona en orina en relación con las complicaciones de los diabéticos), daba un color verde que no había visto antes con ninguna otra orina; buscó entre deficientes mentales en Centros de Acogida y encontró otros 8 que excretaban el "Acido Idiota", que reaccionaba con el cloruro férrico dando el color verde característico de la enfermedad de Følling. Empleando los procedimientos de la química clásica Følling consiguió, manejando grandes volúmenes de orina, concluir que era el ácido fenilpirúvico el responsable del color verde de la reacción con cloruro férrico de las orinas; esto sucedía en los primeros años 30, en 1934 publicó sus primeros hallazgos (4,5) y postuló que la Oligofrenia Fenilpirúvica podría estar originada en un error innato del metabolismo que afectaba al aminoácido fenilalanina. El término "Error Innato del Metabolismo" que fuera acuñado por Archibald Garrod en 1909, hasta entonces no se había asociado a deficiencia mental, ya que la alcaptonuria, pentosuria, cistinuria y albinismo que se incluían en esa categoría, no cursan con retraso mental.

Otra madre obstinada y tenaz parece que tiene gran responsabilidad en que la fenilcetonuria tenga tratamiento(1); en los primeros 50 Horst Bickel, un médico alemán, trabajando en Birmingham diagnosticó fenilcetonuria en una niña; la madre no se conformó con el diagnóstico y presionó para romper con el conformismo de los que decían que no había tratamiento para esta enfermedad. La niña Sheila Jones tenía 17 meses cuando fue diagnosticada en abril de 1951 (6). El 1 de Enero de 1951 Woolf y Vulliamy ya habían enviado un trabajo (7) en el que proponían restringir la ingesta de fenilalanina al mínimo, postulan que "si la cantidad de fenilalanina y sus productos derivados pueden reducirse, puede resultar una función cerebral normal; el que esto pueda llevar a recuperación o no, debe probablemente depender de la duración de la exposición del cerebro a las concentraciones dañinas de esta substancia". Louis Woolf intentaba convencer a los médicos del Hospital de Londres

(for Sick Children) en el que trabajaba de que al menos pusieran a un niño fenilcetonúrico a dieta; era bioquímico del hospital y sabía cómo se podía preparar la dieta porque conocía el trabajo de Block y Bolling, que empleando carbón activo conseguían separar fenilalanina y otros aminoácidos de los hidrolizados de proteínas. Woolf ayudó a Bickel y Hickmans a preparar la fórmula baja en fenilalanina. El resultado del tratamiento fue presentado, las conclusiones se consideraron muy especulativas. En una reunión en Oxford en la que estaba presente Penrose (6), el gran hombre se mofaba de la sugerencia de que una dieta modificada podía tener alguna influencia en la conducta del niño. Penrose había sido el que adoptara en 1935 el término Fenilcetonuria que ya fuera sugerido por Quastel (7), y en Agosto de 1935 había escrito a Garrod para que prestase atención al trabajo de Følling, desde entonces había continuado trabajando en la fenilcetonuria (8,9).

En 1947 nace el segundo hijo de Robert Guthrie, que es deficiente mental de causa desconocida. Esto le lleva a participar en la Asociación de Padres de Deficientes Mentales de Búfalo, donde vivía (10). Comenzó a interesarse en la investigación y prevención de la deficiencia mental. A través de la Asociación hizo contactos profesionales en 1957 que le llevarían a cambiar su trabajo en un centro dedicado a investigación sobre el cáncer, a lo que había dedicado 12 años, por el trabajo en relación con las causas y prevención de la deficiencia mental. En 1959 cuando llevaba algún tiempo trabajando en métodos para análisis de fenilalanina, aprovechando su experiencia previa en el trabajo sobre el cáncer, concretamente aplicando ensayos de inhibición bacteriana del tipo de los que empleara para el seguimiento de los tratamientos con quimioterapia (11), diagnosticaron a una sobrina suya de 15 meses, hija de una hermana de su mujer, como fenilcetonúrica. Dice él que fue este hecho el que le inspiró el desarrollo de un método práctico de tría de recién nacidos para detectar fenilcetonuria, ya que hasta entonces su trabajo iba dirigido a controlar los niveles de fenilalanina en el seguimiento de las dietas.

A finales de 1961 (12) ya había desarrollado y probado su método y lo presentó en la Reunión Anual de la Asociación de Salud Pública Americana. El Director de Salud Materno Infantil de la Oficina del Niño de U.S. (Dr. Lesser), que estaba presente, le propuso probarlo en todo el país. La propuesta de Guthrie llegó en el momento adecuado y ante quien podía impulsar su puesta en práctica, la Oficina contaba con abundantes fondos para proyectos encaminados a prevenir la deficiencia mental, por influencia del Presidente John F. Kennedy, que como sabemos tiene una hermana deficiente mental. En 1962, el Presidente Kennedy instauró un premio para científicos en el campo del retraso mental, en memoria de su hermano fallecido como piloto en la Segunda Guerra Mundial; el primer premiado fue Asbjorn Følling, que acudió a Washington D.C. invitado para asistir a una conferencia sobre retraso mental, cuando ya estaba retirado (2).

La idea del Programa de Tría Neonatal, según Guthrie (10), contó con la oposición organizada de los sanitarios, con excepciones, en U.S.A., lo que llevó a las Asociaciones de Padres a formar grupos de presión, que forzaron a los legisladores de los Estados a promulgar leyes que obligaran a realizar las pruebas a los recién nacidos (1), estas leyes en ocasiones olvidaron la necesidad del tratamiento y seguimiento de los casos detectados y surgieron problemas (13). Si no se ponen los medios para el tratamiento y seguimiento no puede instaurarse el Programa.

Antes de que se pusieran en marcha los programas con el método de Guthrie, otros probaron el realizar el ensayo del cloruro férrico en el pañal húmedo; en el Reino Unido se llamó la "prueba del pañal" (14). Esto fue desplazado por ensayos de fenilalanina en sangre seca sobre papel absorbente, la muestra en fase sólida, que permite llegar a todos los recién nacidos, estén donde estén y centralizar la analítica en un laboratorio que analice muchos miles de muestras, este espécimen se debe a Guthrie. Existen precedentes sobre el uso de este espécimen: Bang sobre el 1900 desarrolló un micrométodo práctico y fiable para determinar azúcar en sangre, utilizando especímenes de sangre, 2 ó 3 gotas adsorbidas en papel de filtro (15).

El método de Guthrie fue introducido en Europa por Bickel en 1961, que montó el primer laboratorio de Tría Neonatal Europeo en el Hospital Infantil Universitario de Marburg, con la ayuda de Guthrie (16), en 1962 estuvieron listos para empezar a recibir muestras de Hessen, Hannover y Bremen.

En Suecia la Tría Neonatal se inició a finales de 1963, introducida por H. Palmstierna, que había estado con Guthrie pocos meses antes en U.S.A (17).

En Francia la Detección Precoz de Fenilcetonuria se inició hacia 1966 a través de iniciativas locales. Pronto la Sociedad de Aguas Minerales de Evian monta un laboratorio e inicia una campaña de información a médicos y enfermeras en todo el país y llega a analizar 430.000 niños/año. Esta situación se mantiene hasta 1972 (18).

Robert Guthrie no sólo fue el impulsor de los Programas de Tría Neonatal en U.S.A., sino que viajó por todo el mundo divulgando y apoyando su puesta en práctica. El nos dice que eso de viajar lo heredó de su padre, que había sido viajante de comercio (10), organizó simposios internacionales de Tría Neonatal: Dubronik 1966, Tel-Aviv 1969, Varsovia 1972, Heidelberg 1978, Tokio 1982 (19), Austin 1986, Sao Paulo 1988, Leura-Sidney 1991 y Lille 1993. Este último se llamó "2nd Meeting of the International Society for Neonatal Screening. 9th International Neonatal Screening Symposium". Para organizar estos encuentros contaba con fondos del gobierno U.S.A. (20).

España fue una excepción; es de los pocos países en los que la influencia de R. Guthrie apenas se notó y su método nunca pasó de tener una presencia meramente testimonial.

El introductor de los Programas de Tría Neonatal en España fue el Prof. F. Mayor Zaragoza (31), que en el curso académico 1966-67 se encontró con el Dr. Louis Woolf en el hospital Radoliffe Infirmary en Oxford. El Prof. F. Mayor realizaba una estancia con el Prof. Hans Krebs.

Louis Woolf había participado en lo que podríamos calificar de Primer Programa de Tría Neonatal, iniciado en la ciudad de Cardiff en marzo de 1958 (21), en el que se realiza la prueba del cloruro férrico en una muestra de orina, recogida por la propia madre del recién nacido, tal como se había aconsejado (22). Así comienzan en el mundo los programas de Tría Neonatal, inicialmente para evitar el retraso mental

asociado a la fenilcetonuria. Sin embargo, la imparable evolución tecnológica hace posible la detección de otros errores metabólicos. Woolf (23) en 1965 ya tenía a punto métodos para investigar en muestras de orina recogida sobre papel cromatográfico, además de la fenilcetonuria, la tirosiluria, la histidinemia, la galactosemia, la glucosuria, la cistinuria/homocistinuria y la proteinuria.

La idea entusiasmó al Prof. F. Mayor Zaragoza, que la expuso en cuanto llegó a España. Le oímos decir en una ocasión (24) que en la entonces Dirección General de Sanidad le habían dicho que lo que proponía era "Medicina de Lujo"; sin embargo, consiguió los apoyos para establecer el primer programa de "screening" en el año 1968 y poner en marcha el Centro de Investigación de Alteraciones Moleculares, en los locales de la entonces Jefatura Provincial de Sanidad de Granada, en 1969.

De manera independiente y desconocedor de la iniciativa del Prof. Mayor, el Dr. Juan Sabater Tobella se interesa por el mismo tema. El relata (25) que en 1968 pronunció una conferencia sobre "Errores congénitos del metabolismo y retraso mental". Entre los asistentes se encontraba D. Jesús Raventós, padre de una minusválida psíquica, que había creado con sus propios recursos el primer centro de atención a deficientes mentales de Cataluña, porque creía que la asistencia colectiva era lo mejor para el tratamiento de su hija, en unos tiempos en que los padres "escondían" a los hijos con deficiencias. Este hombre muy influyente, se entusiasmó con la idea y propició que la Fundación Juan March y la Diputación de Barcelona la hicieran suya, acordaron dotar un centro dedicado a estos temas en el recinto de la Maternidad Provincial. El Dr. Sabater fue contratado por la Diputación y empezó a poner a punto las técnicas de "screening" de fenilcetonuria, galactosemia y otras, analizando a los recién nacidos de la Maternidad Provincial. El Dr. Sabater visitó a la Dra. Edith Efron y a la Dra. Vivian Shi en Boston, que en 1968 tenían ya una experiencia de 450.000 recién nacidos analizados y el Dr. Charles Schriver en Montréal, que tutelaba el programa de detección precoz del estado de Québec.

A mediados de 1969 empezó a funcionar el nuevo "Instituto Provincial de Bioquímica Clínica", que fue inaugurado oficialmente el 7 de Febrero de 1970 por S.A.R. Doña Sofía, por aquel entonces todavía Princesa de España.

A raíz de la divulgación en la prensa de la creación del Instituto, el Presidente de la Diputación recibió una carta de felicitación del Rector de la Universidad de Granada, indicando que tenía interés en contactar con el Dr. Sabater, pues ellos también trabajaban en el tema. Así conoció el Dr. Sabater al Prof. F. Mayor Zaragoza, que entonces era el Rector de la Universidad de Granada.

El Instituto acaba de celebrar sus 25 años de existencia y con ese motivo la Excma. Diputación Provincial de Barcelona ha publicado un magnífico texto, elaborado por el personal del Centro que, además de didáctico, es una memoria de su actividad y proyectos (26).

Resumiendo, en los antecedentes de los programas de Tría Neonatal se encuentra repetida y persistentemente Louis Woolf, que utilizó inicialmente como espécimen la orina líquida y el ensayo del cloruro férrico de Følling, evolucionó a la orina impregnada en papel de filtro y amplió la batería de posibles detecciones. Le sigue

Robert Guthrie omnipresente en la Tría Neonatal, hasta su muerte en Junio de 1995, que empezó aplicando su método al espécimen de orina líquida, llegando a la muestra de sangre impregnada en papel, consagrándose este espécimen en fase sólida con el nombre de Specimen de Guthrie, lo que realmente permitió llegar a todos los recién nacidos e instaurar La Tría Neonatal.

El Specimen de Guthrie se utilizó tanto para la cromatografía en papel, gracias a la modificación realizada por Efron (27) en 1964, como para el método microbiológico de inhibición bacteriano desarrollado por Guthrie.

Desde entonces, el Specimen de Guthrie y el Specimen de orina impregnada en papel (Specimen de Woolf) se utilizan para el ensayo de multitud de analitos empleando prácticamente todas las técnicas analíticas, con variados procedimientos, resultando infinidad de métodos analíticos.

Los Programas de Tría Neonatal son un exponente de la aportación de las ciencias básicas y los profesionales con esa formación a la medicina, y así se ha enfatizado en algunos trabajos (8,9). También lo son de cómo las fuerzas sociales y los individuos afectados juegan un papel decisivo en la orientación de la ciencia y su aplicación.

La Tría Neonatal establece un contacto mutuo y positivo entre los responsables de la Salud Pública y los ciudadanos y marca una pauta para acciones futuras. Acerca y rompe la separación entre investigación y asistencia. Tal como está organizada, cualquier mejora en los Programas beneficia simultáneamente a toda la población. Su introducción supuso un punto de inflexión en la medicina preventiva y en las Ciencias Biomédicas y Sociales.

Centrándonos en España, decir que ni en Granada ni en Barcelona se empleó el método de Guthrie. En Granada en estos primeros tiempos la única muestra fue la de orina (Specimen de Woolf). En Barcelona desde el primer momento además de la orina se utilizó la sangre (Specimen de Guthrie) y se llegó a probar el ensayo de Inhibición Bacteriana de Guthrie para fenilalanina en sangre, pero se prefirió un procedimiento de cromatografía en papel, puesto a punto, junto con otros métodos, allí mismo, por el Dr. A. Maya (28).

Más tarde, la Dra. Magdalena Ugarte, en Granada, introdujo el Specimen de Guthrie, pero, quizás influida por su experiencia con las técnicas de cromatografía en papel de la orina, prefirió otro método también de cromatografía planar para aplicar a las muestras de sangre, esta vez de cromatografía en capa fina, que le habían inspirado en Austria. Esta fue la metodología que trasladó a Madrid en 1973 y la mayoritaria que se empleó y aún emplea en España. El laboratorio que surge en Madrid en 1973, es consecuencia del traslado del Prof. Mayor Zaragoza a la Universidad Autónoma de Madrid. En este Laboratorio es pieza fundamental la Dra. Magdalena Ugarte.

A partir de estos focos van surgiendo otros Laboratorios. En Murcia el Prof. J.A. Lozano y el Dr., F. Montserrat en 1976, Valencia en 1977, en Santiago de Compostela en 1978, por iniciativa de los Profs. Peña y Fraga, que contactan a mediados de 1977 con J.R. Alonso Fernández para poner en marcha el Laboratorio,

utilizó técnicas de cromatografía planar (fundamentalmente en papel) y otras; contó con el asesoramiento de Mª José García Muñoz en Madrid y el Dr. Antonio Maya Victoria en Barcelona, que eran responsables directos de los laboratorios respectivos y que así mismo orientaron a otros muchos en España para la puesta en marcha de otros laboratorios.

También en ese momento la Dra. Gabriela Morreale de Escobar en Madrid, inicia la Detección Neonatal de Hipotiroidismo Congénito.

La introducción del Hipotiroidismo Congénito en los programas de Tría Neonatal se debe a J.H. Dusault (29) que en 1975 en Quebec adaptó un procedimiento de RIA para determinar Tiroxina (T4) en el Specimen de Guthrie, la determinación de Tirotropina (TSH) en este mismo Specimen fue lo preferido en Europa y Japón para hacer esta detección.

El Hipotiroidismo Congénito cumple, incluso mejor que la fenilcetonuria, con todos los requisitos exigidos a una patología, para ser incluida en un Programa de Tría Neonatal. No solo ha de contarse con un marcador bioquímico adecuado, que discrimine bien entre el estado patológico y el fisiológico, en el que se pueda fijar un punto de corte distante del límite de referencia y un método simple de análisis para poder aplicarlo de forma masiva sobre muestras en fase sólida y seguro, sin falsos negativos ni positivos, para que el programa resulte sensible y específico. Sino que para que el Programa resulte eficaz ha de existir una terapia correctora o paliativa de las consecuencias más dramáticas e/o irreversibles de la enfermedad, o en otros casos revertir beneficios a la familia o a la Sociedad. Además, para que el Programa sea eficiente, la patología ha de tener una incidencia y trascendencia en términos de morbilidad que lo justifique; siempre se dice que debe existir una relación coste/beneficio favorable, aunque hablando de salud no siempre es fácil definir.

Paralelamente a esto hay que decir que en el año 1974, el entonces Real Patronato de Educación Especial comienza a interesarse por esta materia, junto con entidades de carácter privado, como la Fundación General Mediterránea.

La prevención de la subnormalidad, tema apenas conocido, salvo por un grupo de iniciados en este período, se convierte unos años más tarde en un tema de tanta trascendencia que desencadena una serie de hechos importantes.

El Real Patronato de Educación Especial, en la reunión de su Junta de Gobierno, celebrada el 24 de Noviembre de 1976, bajo la presidencia de S.M. la Reina Doña Sofía, en el Palacio de la Zarzuela, encargó a uno de sus miembros, el Prof. D. Federico Mayor Zaragoza, la elaboración y confección de un Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad, al objeto de que pudiera coordinar y dar cauce, en el Estado, tanto a las diversas e importantes iniciativas que, desde diversos ángulos, estaban poniéndose en práctica, como a las que se pudieran producir en el futuro.

Para cumplir con el encargo, el Prof. Mayor Zaragoza convocó el 17 de Diciembre, una reunión de expertos y representantes de diversas sociedades e instituciones,

públicas y privadas, en la sede de la Fundación General Mediterránea, Fundación ésta que, junto con la Dirección General de Sanidad y el Servicio de Recuperación y Rehabilitación de Minusválidos Físicos y Psíquicos, protagonizaban ya una serie de iniciativas importantes en el campo de la prevención.

Entre quienes fueron convocados, en la sede de la Fundación General Mediterránea, a la reunión de constitución del Grupo de Trabajo para la elaboración del Plan Nacional figuraban, naturalmente, los representantes de los organismos estatales competentes en materia de prevención, junto con representantes de Sociedades, Universidades, Hospitales, Clínicas y Centros Asistenciales; en total más de medio centenar de expertos a título personal o en representación, han llegado a componer el Grupo de Trabajo que redactó el Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad. La constitución de este Grupo de Trabajo estaba prevista en el Real Decreto 1023/1976 de 9 de Abril por el que se crea el Real Patronato de Educación Especial.

Los miembros del Grupo de Trabajo se distribuyeron en tres Ponencias, la metabólico-genética, la nutricional-pediátrica y la perinatológica. Cada Ponencia debería examinar las posibles medidas a proponer en el campo específico de su cometido y denominación.

El conjunto de medidas y acciones presentadas por las distintas Ponencias fue estudiado por el Secretariado que, en su reunión del 28 de Enero de 1977, acordó la elaboración del borrador del Plan para ser sometido a la aprobación del pleno y ulterior presentación a S.M. la Reina Doña Sofía, Presidenta del Real Patronato, cumpliendo así, con estos trámites finales el encargo que, a través de su Junta de Gobierno, recibió del Real Patronato el Grupo de Trabajo.

El Plan trata de ser posibilista y reduce sus horizontes y campo de actuación a la prevención de la Subnormalidad cuyas causas son de orden metabólico-genético, nutricional-pediátrico o perinatológico. Las líneas más importantes de orientación del Plan, además de medidas muy precisas de orden nutricional, tienen dos direcciones, la mejora de la asistencia médica al embarazo, el parto y el puerperio y la detección precoz neonatal de errores congénitos del metabolismo. Este entramado fundamental se complementa con la referencia expresa a otro tipo de etiología, tal como causas infecciosas y epidemiológicas, agentes tóxicos, malformaciones, etc.

En lo referente a la Detección Precoz Neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo, el Plan preveía la existencia de 11 Laboratorios de modo que, dada la natalidad de entonces, cada uno analizara del orden de los 50.000 R.N./año, a excepción del de las Islas Canarias, que por razones geográficas se consideraba adecuado que analizase menos. Esto está de acuerdo con las recomendaciones del Comité de Salud Pública del Consejo de Europa, que establece que cada laboratorio analice entre 30.000 y 80.000 R.N./año (30). Como veremos, esto no se ha cumplido. Inicialmente el Plan encomendaba la gestión del Programa de Detección Precoz Neonatal de Disturbios Metabólicos a la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad. Después de Promulgada la Constitución de 1978 y constituidas 17 Comunidades Autónomas, las competencias en Salud Pública fueron transferidas a las CC.AA.

Los resultados de los Programas de Tría Neonatal en España se vienen recogiendo de forma regular en el boletín "Prevención de enfermedades metabólicas congénitas" (32, 33, 34, 35, 36, 37) que desde 1987 publica la Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Con anterioridad, ya se publicaron tres trabajos (38, 39, 40) que recogen etapas previas, la última recopilación realizada (41), presenta lo actuado en España en materia de Tría Neonatal hasta el 31 de diciembre de 1992. Una monografía (42) recoge la experiencia de diez años de detección precoz neonatal de enfermedades metabólicas en el País Vasco. Otra publicación similar presenta los resultados de un millón de recién nacidos analizados en Cataluña (50). Más recientemente en 1995 se publica el libro "Del cromosoma al gen", conmemorativo del 25º aniversario del Instituto de Bioquímica Clínica de la Corporación Sanitaria Clínico de Barcelona, en el que se incluye un capítulo dedicado a cribaje neonatal (51). Algunos aspectos de la experiencia del programa del Principado de Asturias se han publicado, en este mismo año (52). Por último, la publicación de la evaluación del año 1993 en Documentos 44/95 (53), marca la última cita en este terreno.

Desde 1968 hasta el 31 de diciembre de 1992 (Tabla 1), se contabilizaron 4.905.313 recién nacidos analizados precozmente en España para la detección de la Fenilcetonuria, detectándose 358 casos con Fenilcetonuria clásica.Eeste es un dato que debemos contrastar con los resultados del censo que se ha iniciado con estas evaluaciones y que nos permitirá además conocer la posible existencia de falsos negativos y de casos perdidos por no ser analizados en el período neonatal, lo cual facilitará establecer la incidencia o prevalencia en la población recién nacida.

El primer fenilcetonúrico diagnosticado precozmente lo fue en el centro de detección de Barcelona en el año 1970. En Granada la primera detección precoz fue la de una niña que nació en 1971.

Desde 1978 (Dra. Gabriela Monreale de Escobar en Madrid) a 31-XII-1992 (Tabla 1) se contabilizaron 4.325.431 recién nacidos analizados para detección de Hipotiroidismo congénito, detectándose 1.486 casos. Este dato, al igual que indicamos para la Fenilcetonuria, ha de contrastarse con lo que resulte del censo que se ha iniciado con este estudio, y así mismo esperamos obtener información de posibles falsos negativos y de casos que escaparon al programa. Además, sería imprescindible que en el próximo informe constasen los recién nacidos analizados y detectados en el Hospital Clínico de Madrid, que para esta detección no han estado nunca incluidos en los datos que han facilitado los responsables de los programas de Madrid, por ser analizados en dicho centro al margen de los programas establecidos con carácter general. Esto permitiría conocer la incidencia-prevalencia en la población recién nacida.

TABLA 1. LABORATORIOS DE DETECCIÓN PRECOZ NEONATAL DE METABOLOPATÍAS E HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
RESUMEN DE RESULTADOS HASTA 31 DE DICIEMBRE DE 1992

LABORATORIOS	FENILCETONURIA			HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO		
	AÑO DE COMIENZO	R.N. ANALIZADOS	DETECTADOS	AÑO DE COMIENZO	R.N. ANALIZADOS	DETECTADOS
Alicante	1986	90.799	1	1986	90.799	27
Badajoz	1984	109.625	8	1984	110.100	25
Barcelona (y Baleares)	1969	953.095	54	1982	673.907	326
Bilbao	1982	174.437	10	1982	174.437	74
Granada	1968	365.942	37	1981	237.566	103
La Laguna	1981	187.014	3	1981	187.014	50
La Rioja	1975	41.272	0	En Zaragoza H.C.U.		
Madrid	1973	738.287	93	1978	657.738	212
Málaga	1978	167.505	8	1978	177.868	65
Murcia	1976	302.683	15	1981	229.585	79
Oviedo	1983	69.279	4	1982	83.007	23
Pamplona	1980	48.696	2	1980	48.696	14
Santander	1981	193.406	14	1981	220.656	77
Santiago de Compostela	1978	261.218	16	1978	261.218	94
Sevilla H.V.M.	1975	401.986	36	1981	397.283	82
Sevilla H.V.R.	1979	178.019	22	1981	153.538	26
Talavera de la Reina	1989	46.686	5	1989	46.686	18
Valencia	1977	324.131	15	1978	336.607	121
Valladolid	1990	52.924	0	1990	52.924	15
Zaragoza H.C.U.	1984	26.827	1	1979	130.296	38
Zaragoza H.M.S.	1974	171.482	14	1986	55.470	17
TOTALES		4.905.313	358		4.325.431	1.486
Incidencias			1:13.702			1:2.911

De los datos de la Tabla 1, se deduce una incidencia-prevalencia de 1/13.702 para la Fenilcetonuria clásica. En los cuatro años que van de 1982 a 1985, se publicó (39) una incidencia de 1/17.208 para la Fenilcetonuria clásica, faltaban entonces datos de tres laboratorios y la cobertura estaba lejos de ser completa; al inicio de los programas se publicó (38) una incidencia de 1:9.900 para esta misma alteración.

En los cuatro años que van del 1-I-1989 al 31-XII-1992 (Tabla 2) en que:

1. La introducción de la informática ha permitido una mejor distinción entre niños analizados y muestras recibidas;

2. La contabilización de únicamente las detecciones de los Programas Tría Neonatal es más rigurosa;

3. La inclusión en el registro de casos de otras hiperfenilalaninemias (no Fenilcetonurias), también debidas al déficit de fenilalaninahidroxilasa;

4. El alcance además de una cobertura casi completa en este período;

han condicionado que las incidencias encontradas en 1.539.861 recién nacidos analizados, fueran 1/8.279 conjunta para los déficits de fenilalaninahidroxilasa, 1/20.250 para la Fenilcetonuria (hiperfenilalaninemia suave, moderada o severa), más baja que la de hiperfenilalaninemia (no Fenilcetonuria) benigna 1/13.998, puedan ser más correctas.

Para el Hipotiroidismo congénito, de los datos de la Tabla 1, se deduce una incidencia-prevalencia de 1/2.911, próxima a los resultados del período 1982-1985 (1/3.162) (39), a la del comienzo de los programas 1/2.338 (40) y a la encontrada en los años 1989-1992 de 1/2.462, con 1.554.655 recién nacidos analizados (Tabla 2).

Todos estos datos, como queda dicho, deben contrastarse con los que resulten del censo iniciado y con los nacimientos habidos en el periodo estudiado y por períodos anuales.

La cobertura pasó del 30,6 % en el año 1981 (38) al 79 y 86 % en 1985 (39), separándose a partir de este año los porcentajes para la detección de Metabolopatías e Hipotiroidismo congénito respectivamente.

En el año 1992, se analizaron 396.171 recién nacidos para la detección del Hipotiroidismo congénito, lo que supone el 99,85 % de los nacidos (Instituto Nacional de Estadística 1992, 396.747 nacimientos). La cobertura para la detección de la Fenilcetonuria sobre 393.718 recién nacidos analizados, resulta del 99,23 % en este año.

La cobertura próxima al 100 %, se alcanzó sobre la base de la participación voluntaria de las familias de los recién nacidos. No existe legislación que regule estos programas, en algunas Comunidades Autónomas se han elaborado pautas organizativas sin carácter normativo; la Comunidad de Madrid ha dictado una orden (43) que regula algunos aspectos del programa.

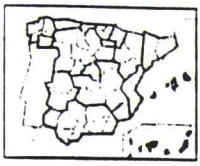
TABLA 2. LABORATORIOS DE TRIA NEONATAL - DATOS ANALÍTICOS CORRESPONDIENTES A 1988/89/90/91/92

LABORATORIOS	FENILCETONURIA (Hiperfenilalaninemia Suave, Moderada, Severa) HIPERFENILALANINEMIA (no Fenilcetonuria) Benigna														HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO									
	ANALIZADOS					DETECTADOS FENILCETONURIA					DETECTADOS HIPERFENILALANINEMIA				ANALIZADOS					DETECTADOS				
	1988	1989	1990	1991	1992	1988	1989	1990	1991	1992	1989	1990	1991	1992	1988	1989	1990	1991	1992	1988	1989	1990	1991	1992
Alicante	13483	14021	14014	14479	13822	-	-	-	1	-	-	-	-	-	13483	14021	14014	14479	13822	5	1	3	8	3
Badajoz	13351	12591	12116	13640	12043	1	1	3	1	1	2	1	2	2	13351	12591	12116	13640	12512	1	3	5	5	1
Barcelona	53711	54609	55571	55579	58619	-	1	4	3	3	3	3	6	3	53711	54609	55571	55579	58619	22	34	60	36	26
Bilbao	18212	17372	16628	16588	16689	3	-	1	2	-	-	6	-	1	18212	17372	16628	16588	16689	5	7	3	2	4
Granada	22653	22773	23127	24224	23057	-	1	1	2	4	4	-	-	-	25601	25525	25116	24857	24678	7	10	15	8	12
La Laguna	19416	19185	18596	17555	18052	-	-	-	-	1	1	1	1	2	19416	19185	18596	17555	18052	6	5	3	6	5
La Rioja	2292	2306	2283	2216	2080	-	-	-	-	-	-	-	1	-	En Zaragoza H.C.U.									
Madrid	48781	47898	53766	48972	51591	-	1	3	3	6	-	2	3	1	50069	49350	54441	48972	50555	23	16	26	27	32
Málaga	12325	14593	14645	14430	15327	-	1	1	-	2	2	-	3	2	14802	15191	14828	14430	15547	3	9	5	6	8
Murcia	17581	18664	15938	13929	14455	-	1	-	2	-	1	-	1	1	17581	18664	15938	13929	14455	5	6	5	7	7
Oviedo	7101	6944	6708	7483	7516	-	1	-	1	-	-	-	-	-	8018	7654	7118	7483	7516	-	3	1	3	5
Baleares	6362	8120	7951	8262	8104	-	-	1	-	1	1	-	1	1	6362	8120	7951	8262	8104	2	1	2	6	3
Pamplona	4920	4819	4651	4763	4698	1	-	-	1	-	-	-	2	-	4920	4819	4651	4763	4698	-	2	-	1	1
Santander	23053	23271	9561	4521	4493	3	2	-	-	-	4	2	1	1	23695	23958	9561	4521	4527	14	6	2	1	3
Santiago C.	21676	21031	20286	20650	20354	1	-	1	1	1	1	1	3	-	21676	21031	20286	20650	20354	14	5	15	6	7
Sevilla HVM	34864	33757	37253	38206	38506	-	2	1	1	2	8	2	8	3	38312	37744	37886	39478	39526	7	11	7	9	11
Sevilla HVR	14729	14572	12081	11198	11141	3	1	-	-	-	-	1	3	-	12325	11865	11051	11198	11141	3	3	1	1	6
Talavera		144	10094	18138	18310		-	1	3	1	-	1	-	1		144	10094	18138	18310		-	1	6	11
Valencia	22371	24635	25132	23927	25422	-	-	-	-	2	-	2	2	3	22371	24635	25132	23927	25422	11	8	11	12	10
Valladolid			14856	19146	18922			-	-	-		-	-	2			14856	19146	18922			3	4	8
Zaragoza HCU	3060	3381	3221	2490	2088	-	-	-	-	-	-	-	-	-	5064	5773	5614	4643	4197	2	-	1	-	3
Zaragoza HMS	7293	7474	7281	7792	8429	2	1	-	1	-	-	-	-	1	7293	7474	7281	7792	8429	1	-	6	4	2
TOTALES	367234	372160	385795	388188	393718	14	13	17	22	24	27	22	37	24	376802	379725	388729	390030	396171	131	130	175	158	168
Incidencia						1/26231	1/28628	1/22694	1/17645	1/16405	1/13601	1/16916	1/10427	1/16405						1/2876	1/2921	1/2221	1/2468	1/2358

La cobertura indicada, se consiguió con diversidad de estrategias de toma de muestras, por supuesto todas válidas, que se han adaptado a las circunstancias de cada lugar y que en algunos casos han variado a lo largo de los años; como se verá más adelante todas tienen sus ventajas y sus inconvenientes, aunque todas son susceptibles de mejora en su ejecución, tal como se deduce de los datos que se presentaran.

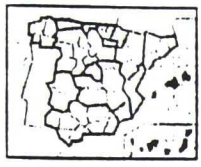
Los 20 mapas del Gráfico 1 contienen más de 22 organizaciones distintas de toma de muestras (en dos de los mapas están incluidos dos centros). Las muestras que recibe cada laboratorio se obtienen y envían según un "protocolo" general, que para los nacidos en determinadas maternidades se altera.

Gráfico 1



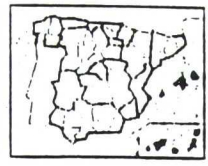
CENTRO: **SERGAS. Laboratorio de Detección Precoz de Enfermidades Metabólicas - SANTIAGO DE COMPOSTELA.**

GALICIA



CENTRO: **Facultad de Medicina - OVIEDO.**

PRINCIPADO DE ASTURIAS



CENTRO: **Facultad de Medicina - SANTANDER.**

CANTABRIA

CENTRO: **S.V.S. Cent. Diag. Enfer. Cong. Metabolismo BILBAO.**

PAIS VASCO

CENTRO: **S.R.S. Hospital de Navarra - PAMPLONA.**

NAVARRA

CENTRO: **Facultad de Medicina - VALLADOLID.**

CASTILLA - LEON

CENTRO: **S.R.S. Hospital General "Gregorio Marañón" - MADRID.**

MADRID

CENTRO: **Dispensario Médico. Centro Bioquímico IberCaja.**

LA RIOJA

CENTRO: **Hospital Clínico Universitario y Hospital Miguel Servet ZARAGOZA.**

ARAGON
(También muestras de la provincia de Soria e H. C. de La Rioja)

CENTRO: **Instituto de Bioquímica Clínica BARCELONA.**

CATALUÑA

CENTRO: **Centro Regional de Salud. - TALAVERA DE LA REINA.**

CASTILLA - LA MANCHA

CENTRO: **Instituto de Bioquímica Clínica MURCIA.**

MURCIA (y Melilla)

CENTRO: **Centro de Investigación y Estudios de Alicante. Hospital Clínico San Juan ALICANTE.**

Comunidad **VALENCIANA**
provincia de Alicante

CENTRO: **Servei Valencià de Salut Hospital "La Fe" VALENCIA.**

Comunidad **VALENCIANA**
provincias de Castellón y Valencia

CENTRO: **Centro de Detección Precoz y Consejo Genético de la Consejería de Sanidad del Govern Balear PALMA DE MALLORCA.**

ISLAS BALEARES

CENTRO: **Hospital Materno Infantil - BADAJOZ.**

EXTREMADURA

CENTRO: **S.A.S. Hospitales: "Virgen Macarena" y "Virgen del Rocío" - SEVILLA.**

ANDALUCIA
(provincia de Cádiz, Cordoba, Huelva y Sevilla) y CEUTA

CENTRO: **S.A.S. Hospital Regional - MALAGA.**

ANDALUCIA
(provincia de Malaga)

CENTRO: **S.A.S. Gerencia Provincial - GRANADA.**

ANDALUCIA
(provincias de Almería, Granada y Jaen)

CENTRO: **Facultad de Medicina - LA LAGUNA.**

ISLAS CANARIAS

DISTRIBUCIÓN DE LOS LABORATORIOS DE TRIA NEONATAL EN ESPAÑA Y ZONA GEOGRÁFICA DE ACTUACIÓN

1.2. Toma de muestras

En nuestro país, la última situación conocida de toma de muestra a los recién nacidos para tría neonatal está organizada de acuerdo a tres modelos diferentes, esquematizados en la tabla 3 y que aún se mantienen, como podrá constatarse en el contenido de esta evaluación.

TABLA 3. ESTRATEGIAS DE LA TOMA DE MUESTRAS

Situación en 1992

POBLACIÓN %	Nº MUESTRAS	ESPÉCIMEN	1ª MUESTRA LUGAR	DETECCIÓN	ESPÉCIMEN	2ª MUESTRA LUGAR	DETECCIÓN
39	2	CAPILAR CORDÓN	EN MATERNIDAD	HC	CAPILAR	DESPUÉS MATERNIDAD > 5 DÍAS	PKU (*)
31	1	CAPILAR	EN MATERNIDAD 3 DÍAS	HC + PKU			
30	1	CAPILAR	DESPUÉS MATERNIDAD > 5 DÍAS	HC + PKU (**)			

(*) y (**) En algunos centros se toma al mismo tiempo una muestra de orina.

Aproximadamente en el 39 % de los recién nacidos analizados se les tomó una primera muestra en la maternidad, sangre de cordón o bien periférica-capilar y una segunda muestra después de abandonar el hospital, a partir del 5º día de vida; en la Comunidad de Extremadura, al tiempo que se obtiene la segunda muestra de sangre, se recoge también orina. La primera muestra se utiliza para la detección del Hipotiroidismo congénito (e Hiperplasia adrenal congénita en algunos laboratorios, en otros se realiza esta detección en muestras recogidas ambulatoriamente) y la segunda para la detección de metabolopatías (Fenilcetonuria), además de ser útil para repetir los análisis en aquellos casos en que en la primera el resultado fuese sospechoso de patología.

Así están funcionando los programas de Extremadura, Andalucía, a excepción de la provincia de Sevilla, en la que se realiza una sola toma extrahospitalaria, Comunidad de Madrid, Principado de Asturias, Cantabria y Canarias. También los nacidos en el Hospital Clínico de Salamanca son analizados de esta forma. En Extremadura, en orden a simplificar el acto de toma de muestras, algunas maternidades han decidido reunir en un solo acto la toma, citando a los niños al 7º día de vida, sin que disminuyera la cobertura. En los laboratorios que reciben el doble muestreo, la cobertura de la segunda muestra, respecto a la primera es ligeramente más baja, quizá exista algo de relajamiento respecto a esta segunda muestra, por qué se entienda que la frecuencia de la patología es más baja, cuando debía ser al contrario, por cuanto un caso que se pierda supone un mayor fracaso y pérdida de eficiencia del programa. Esta organización supone una eficiencia considerablemente menor para la detección de la Fenilcetonuria que para el Hipotiroidismo congénito.

En el Hospital Clínico de Madrid, son analizados los allí nacidos, aproximadamente mil anuales, sólo para la detección de Hipotiroidismo congénito (sus datos no están contabilizados en esta evaluación). Ello motiva que la unidad de detección de la Comunidad Autónoma de Madrid analice algunos niños más con la segunda muestra que con la primera al llevar a cabo la detección de la Fenilcetonuria, que no fue realizada por dicho hospital de Madrid.

En el resto de España se realiza un único muestreo, bien en el momento del alta de la maternidad, no antes del tercer día de vida, repitiendo la toma si es anterior a los dos días, o bien a partir del 5º día (5º al 7º ó 5º al 8º), citando al niño bien en la maternidad, en un punto de toma de muestra prefijado o remitiéndolo a la Red de Atención Primaria y Asistencia Pública Domiciliaria.

Aproximadamente en el 31 % de los recién nacidos analizados se les tomó la muestra en el momento del alta; es la forma en que están organizados los Programas de Cataluña, Navarra, Valencia y Aragón, a excepción de los nacidos en el Hospital Clínico de Zaragoza, que son citados al 5º día de vida, al igual que en las ciudades de Egea y Calatayud y los nacidos en las clínicas privadas de Zaragoza, que acuden entre el tercer y sexto día al Hospital Miguel Servet para que les realicen la toma. El principal problema de esta forma de muestreo radica en las altas muy precoces, que cada vez son más la norma, que obligan a volver al hospital para realizar la toma. A pesar de este problema, en el Programa de Cataluña en el año 1994 el porcentaje de repeticiones por este motivo fue inferior al 1 % de las muestras recibidas, que es un porcentaje a su vez inferior al originado por el conjunto global de repeticiones como las muestras insuficientes, no válidas analíticamente, dudosas, próximas al punto de corte o francamente positivas.

El problema de las repeticiones en este tipo de organización radica en que entre los sanitarios de Atención Primaria y Asistencia Pública Domiciliaria, si no se tiene el hábito de realizar estas tomas de sangre capilar, se pueden encontrar con la novedad de tener que realizar este tipo de extracción y consecuentemente la lleven a cabo con cierta impericia. Esta situación es un serio inconveniente, cuando en realidad el sistema de muestreo está diseñado para poder hacerlo en cualquier sitio, de modo que permite llegar al recién nacido esté donde esté, siendo lamentable que en algunas zonas los sanitarios desconozcan el procedimiento, cuando debía ser tan de su dominio como cualquier otra de sus variadas actuaciones sanitarias.

En Aragón la actividad descrita en su actuación da la impresión de que existe un cierto grado de descoordinación, por el circuito que realizan las familias de los recién nacidos en los centros privados, hacia el hospital público para realizar la toma. Sería interesante, si nuestro juicio fuera erróneo, profundizar en los motivos de dicha organización.

Aproximadamente a un 30 % de los recién nacidos, se les tomó la muestra a partir del 5º día de vida; es la forma en que están funcionando los programas de Murcia, Baleares, La Rioja, Galicia, Castilla-La Mancha, Castilla-León (a excepción de los nacidos en el Hospital Clínico de Salamanca), provincia de Sevilla y País Vasco (a excepción de Guipúzcoa, que realiza la toma intrahospitalaria al tercer día); en Álava

y Vizcaya son citados a un "Área Base" de las que hay dos en Vizcaya y una en Álava cuando cumplen 7 días para hacer la toma, las muestras de Guipúzcoa tomadas en los hospitales son canalizadas a través de un "Área Base" en San Sebastián al laboratorio. Este procedimiento de muestreo tiene que conseguir minimizar el tiempo de transporte de las muestras al laboratorio, estar muy atentos al envío inmediato, conocer los circuitos del correo, para recomendar en cada lugar los horarios y buzones adecuados para no perder ni un día, desde que se toma la muestra hasta que se recibe en el laboratorio, e insistir en que el día óptimo de toma de muestra es el día que el recién nacido cumple los 5 días de vida.

Además del Programa de Extremadura, los de Galicia y Murcia, incluyen la muestra de orina, obtenida simultáneamente con la muestra de sangre, sumando el 12 % de los recién nacidos. Seguimos sin disponer de una recopilación de las detecciones que posibilitó esta muestra y de otras patologías que se detectan en los programas como consecuencia del empleo de técnicas de cromatografía planar para detección de aminoácidopatias, aunque hay comunicaciones (44, 45) y publicaciones (46, 47) de algunos laboratorios que reflejan parcialmente lo conseguido. En el período 1982-1985 se había encontrado una incidencia de Jarabe de Arce de 1/49.822 correspondiente a 20 casos (39).

La detección de la Hiperplasia Adrenal Congénita, de la que se benefician aproximadamente un 30 % de los recién nacidos en España, ha sido objeto de una revisión (48).

La experiencia española en la detección del déficit de biotinidasa, ha sido recogida con la del resto del mundo (49).

Exceptuando el País Vasco (4,2 % de los nacimientos), en el resto de España, las unidades de detección responden a todas las familias, enviando los resultados por correo, de esta manera la familia que recibe el resultado tiene la seguridad de que su hijo ha sido analizado. El no recibirlo, puede significar que la muestra no haya llegado al laboratorio o que se extraviara la respuesta, por lo que debe reclamarla. En el País Vasco la seguridad de que el análisis se ha realizado, está garantizada por el sistema de conexión de las "Área Base" con el laboratorio.

Aproximadamente al 70 % de los recién nacidos se les hizo una toma de muestra ambulatoria a partir del 5º día de vida, lo que obliga a acudir a un sanitario o recibir su visita. En Castilla-La Mancha está organizada la visita domiciliaria, además tienen establecido un sistema de comunicación entre las maternidades, laboratorio y Centros de Atención Primaria a través de las Direcciones Provinciales, que les permite conocer diariamente los nacimientos, nominalmente, incluyendo el domicilio, lo que les facilita recaptar y documentar los motivos por los que un niño no fue analizado. En el País Vasco también tienen esta información, las maternidades envían la relación de los nacimientos a las "Áreas Base". Todo esto implica una toma de conciencia por parte de la familia de la acción sanitaria que se está realizando, al tiempo que el sanitario realiza otras labores (detecta ictericias, etc.). Es cierto que complica a las familias en los días en que se están organizando por la presencia de un nuevo miembro, sobre todo cuando tienen un día prefijado y en un lugar que puede estar alejado de su domicilio, no tanto cuando se les da un plazo de dos o tres

días en los que acudir o llamar a cualquier sanitario, utilizando la red de Atención Primaria y Asistencia Pública Domiciliaria, que cubre toda nuestra geografía, lo que supone además integrar la acción en la totalidad del sistema de salud pública, con lo que significa de educación sanitaria y de compromiso por parte de los sanitarios de atención primaria.

Cuando la muestra se toma después de abandonar la maternidad, la información que se da a las familias y la forma en que es realizada, es esencial para conseguir la cobertura del 100 % de los nacimientos, que en algunas actuaciones parece que se está haciendo bien, aunque como todo es mejorable.

Un hecho que todavía nos sorprende es el recibir algunas encuestas, que nos llegan de otros lugares, preguntando si se pide el consentimiento a las familias para realizar la toma de muestras, cuando en la mayor parte del Estado lo que se solicita es la participación activa.

En el Gráfico 1 se muestra la distribución geográfica de las diferentes unidades de detección existentes en la actualidad; desde el año 1968 se han producido muchos cambios, los últimos han acontecido en 1994, afectando a los programas de La Rioja y Baleares. En La Rioja hasta la fecha realizaban doble muestreo; la primera muestra la enviaban al Hospital Clínico Universitario de Zaragoza para la detección del Hipotiroidismo congénito y la segunda al Dispensario Médico Centro Bioquímico de Ibercaja, incluyendo muestra de orina, para la detección de la Fenilcetonuria y otras metabolopatías; desde esa fecha, recogen una sola muestra de sangre que remiten al H.C.U. de Zaragoza. En Baleares las muestras son remitidas al centro de Barcelona. Faltan en los mapas las ciudades norteafricanas de Ceuta y Melilla, los nacidos en ellas son analizados en Sevilla y Murcia respectivamente.

En la Tabla 4a se presentan los resultados analíticos del año 1994, obtenidos exclusivamente por las respuestas a esta encuesta. Por segunda vez se incluyen las detecciones de situaciones de hipertirotropinemias transitorias, cuadro bioquímico que no es deseable y que habrá que estudiar epidemiologicamente para conocer sus consecuencias y tratar de evitarlo.

En la Tabla 4b se presentan los resultados analíticos del año 1995, obtenidos para la II Reunión Nacional de las Unidades de Detección, celebrada con el patrocinio del Real Patronato en Granada en el mes de Noviembre de 1966.

TABLA 4a. DATOS ANALÍTICOS CORRESPONDIENTES AL AÑO 1994

CENTROS	HIPERFENILALANINEMIAS			HIPERTIROTROPINEMIAS		
	ANALIZADOS	HIPERFEN	PKU	ANALIZADOS	TRANSIT	HC
Alicante	13.018	0	0	13.018	0	1
Badajoz	11.345	0	0	11.345	14	4
Baleares	7.874	0	1	7.874	1	1
Barcelona	55.201	7	1	55.201	13	13
Bilbao	15.477	0	0	15.477	61	7
Granada	21.796	0	2	22.718	4	6
La Laguna	18.504	0	0	18.504	20	6
Logroño	En Zaragoza HCU			En Zaragoza HCU		
Madrid	47.779	1	4	46.853	4	23
Málaga	13.072	1	0	13.638	5	9
Murcia	13.396	2	1	13.396	11	10
Oviedo	6.801	0	0	6.635	0	2
Pamplona	4.712	0	0	4.712	0	2
Santander	3.918	1	0	3.918	0	1
Santiago C	19.014	1	0	19.014	8	4
Sevilla HVM	35.394	0	5	36.070	6	13
Sevilla HVR	10.847	0	1	10.847	3	4
Talavera	16.808	1	0	16.808	0	16
Valencia	23.686	1	1	23.686	0	15
Valladolid	17.379	2	3	17.379	0	8
Zaragoza HCU	3.156	0	0	4.019	1	1
Zaragoza HMS	8.154	0	1	8.154	0	1
TOTALES	367.331	17	20	369.266	151	147
INCIDENCIAS		1/21.607	1/18.366		1/2.445	1/2.512

Instituto Nacional de Estadística 1994: 365.124 nacimientos (provisional).

TABLA 4b. DATOS ANALÍTICOS CORRESPONDIENTES AL AÑO 1995

CENTROS	HIPERFENILALANINEMIAS			HIPERTIROTROPINEMIAS		
	ANALIZADOS	HIPERFEN	PKU	ANALIZADOS	TRANSIT	HC
Alicante	12.926	0	0	12.926	4	4
Badajoz	10.580	5	2	10.580	2	3
Baleares	7.530	2	0	7.530	0	3
Barcelona	54.202	5	1	54.202	13	20
Bilbao	15.600	3	1	15.600	30	4
Granada	21.666	1	0	22.443	5	4
La Laguna	16.098	4	1	16.098	32	5
Logroño	1.962	0	1	1.962	0	1
Madrid	47.929	4	1	46.437	5	25
Málaga	12.394	1	0	12.757	2	5
Murcia+Melilla	13.443	3	0	13.443	3	7
Oviedo	6.393	0	0	6.566	2	0
Pamplona	4.719	0	0	4.719	1	0
Santander	3.819	1	0	3.819	0	2
Santiago C	18.365	6	1	18.365	8	10
Sevilla HVM	33.210	3	1	33.940	3	8
Sevilla HVR	10.859	2	2	10.859	2	3
Talavera	16.557	2	1	16.557	0	7
Valencia	23.430	0	0	23.430	9	0
Valladolid	16.965	1	1	16.965	0	4
Zaragoza HCU	3.860	1	1	3.860	0	3
Zaragoza HMS	8.029	2	0	8.029	0	2
TOTALES	360.536	46	14	361.087	121	124
INCIDENCIAS		1/7.838	1/25.753		1/2.984	1/2.912

Instituto Nacional de Estadística 1994: 365.124 nacimientos (provisional).

2. Objeto

En 1994 se cumplieron veinticinco años del inicio de los programas de prevención de los errores metabólicos en nuestro país, que precisamente fueron promovidos por el Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía.

Por este motivo, actualmente este organismo impulsó un proyecto de ámbito nacional para recopilar esta actividad, desarrollada por los diferentes programas regionales o autonómicos, que han cubierto la geografía nacional desde sus inicios.

Las acciones de este estudio se han centrado en:

a) Establecer la extensión del Programa en su faceta de detección neonatal y cuantificar los casos positivos detectados.
b) Evaluar deficiencias a nivel de la detección.
c) Registrar los casos que han sido o son objeto de seguimiento o tratamiento dietético y clínico, con indicación de los procesos seguidos.
d) Evaluar deficiencias a nivel de los tratamientos.

Estas acciones comportan contrastar, corregir, completar los datos disponibles, centrándose en las dos patologías que justifican plenamente su inclusión en los Programas de Tría Neonatal y que son la Fenilcetonuria como fundadora e impulsora de estos programas y el Hipotiroidismo congénito.

Además, es imprescindible conocer el funcionamiento de las Unidades de Detección y la organización de los Programas en los aspectos preanalíticos y de muestreo que se llevan a cabo en la actualidad, evaluando la calidad en estos aspectos. Debe también conocerse el funcionamiento de los laboratorios en los aspectos analíticos.

En cuanto a las alteraciones objeto de estos programas, debe conocerse su cobertura, realizándose un censo de las Hiperfenilalaninemias y de las Hipertirotropinemias, llevándose un control del número de falsos negativos y de casos que escaparon a la tría neonatal. Por último debe conocerse su incidencia-prevalencia.

Quedan excluidos explícitamente del objeto de este trabajo en las Unidades de Detección, los aspectos de la estructura administrativa, de adscripción administrativa de los programas, de gestión, de personal (adecuación y necesidades), de infraestructura (locales y dotación de mobiliario e instrumentación), de costes y gestión económica.

Por último, cabe indicar que a las acciones de este estudio mencionadas, que sirvieron de punto de partida de este subproyecto, al ser aplicadas en la primera encuesta del año 1993 y fruto de la propia dinámica adquirida durante la evaluación, han promocionado en la actual nuevos enfoques de análisis y expresión de la actividad de estos programas, cuyos resultados se hallan como novedad importante en esta memoria.

3. Método

Diseño de la encuesta para las Unidades de Detección

De acuerdo a las acciones de este estudio citadas anteriormente y para evaluar las Unidades de Detección, a las que solo afectan las dos primeras, se elaboraron los siguientes materiales:

Un formulario encuesta para permitir conocer el funcionamiento de los Programas de Tría Neonatal en el año 1994, recogiendo la información de los casos positivos detectados en dicho año.

Un formulario encuesta para la evaluación de algunos aspectos del Programa de Tría Neonatal y del funcionamiento de las Unidades de Detección en el mismo año 1994, cuyo cometido era recoger la información de los indicadores de garantía de calidad para estimular a los Programas a establecer, en un período razonable, aplicaciones informáticas que favorezcan la calidad de los mismos y permitan cerrar la memoria con datos actualizados del funcionamiento real de la Tría Neonatal en España.

La distribución de un juego de modelos se realizó en el mes de septiembre del año 1995 a todos los centros de Tría Neonatal, en el que específicamente se incluyeron los criterios de clasificación diagnóstica necesarios para garantizar la uniformidad en las respuestas, además de instrucciones de consenso tácito para unificar los criterios de algunos apartados de la encuesta, como por ejemplo el concepto de repetición analítica de las muestras.

El cierre y recogida de información de la encuesta, que inicialmente estaba previsto a finales de noviembre, no fue posible cumplirlo, dado que no se habia ni alcanzado el 50 % de los centros nacionales y tuvo que ser repetidamente postergado prácticamente hasta finales de marzo, momento en que se realizó el cierre definitivo.

4. Resultados

4.1. Primera parte de la encuesta

Seguidamente se relacionan los 22 centros nacionales de tría neonatal existentes en el año 1994 y que cubren el ámbito geográfico de nuestro país. Asimismo se muestra el código de cada centro, que será utilizado a lo largo de todo el trabajo y que expresamente se han hecho coincidir con los utilizados en la encuesta del año 1993.

CENTROS DE TRÍA NEONATAL NACIONALES

CÓDIGOS	CENTROS
12	Alicante
21	Badajoz
20	Barcelona
8	Bilbao
10	Granada
9	La Laguna
1	Logroño
13	Madrid
3	Málaga
7	Murcia
11	Oviedo
19	Palma de Mallorca
14	Pamplona
5	Santander
6	Santiago de Compostela
4	Sevilla H.V.M.
17	Sevilla H.V.R.
16	Talavera de la Reina
15	Valencia
2	Valladolid
18	Zaragoza H.C.U.
22	Zaragoza H.M.S.

Se resume a continuación la cumplimentación a nivel cualitativo de la encuesta remitida a los centros nacionales en relación a los aspectos básicos solicitados: casos positivos de hiperfenilalaninemias e hipertirotropinemias detectados en el año 1994 y los indicadores de garantía de calidad del mismo periodo.

Los 22 centros a los que se remitió la encuesta se muestran relacionados por orden alfabético. La cumplimentación cuantitativa a los datos de la encuesta se expresa gráficamente con una (X) cuando esta es mayoritaria, con una (X*) cuando contestan

parcialmente, con una (X**) Contestan minimamente y con un (-) cuando no se ha recibido ningún tipo de respuesta.

Cabe mencionar que de los 22 centros a los que se ha remitido la encuesta, se ha obtenido respuesta en todos los casos, aunque fuera en los últimos momentos del cierre de la misma. Por tanto todas las informaciones aportadas a la encuesta se han podido incorporar en su totalidad, a pesar del avanzado estado de elaboración.

CUMPLIMENTACION A LA ENCUESTA. AÑO 1994
TOTAL CENTROS: 22

CENTROS	PKU	HC	CC
Alicante	X	X	X
Badajoz	X**	X**	-
Barcelona	X	X	X
Bilbao	X	X	X
Granada	X	X	X
La Laguna	X	X	-
Logroño	X	X	X
Madrid	X	X	X
Málaga	X	X	X*
Murcia	X	X	X
Oviedo	X**	X**	-
Palma de Mallorca	X	X	X
Pamplona	X**	X**	-
Santander	X	X	-
Santiago de Compostela	X	X	X
Sevilla H.V.M.	X	X	X
Sevilla H.V.R.	X	X	X*
Talavera de la Reina	X	X	X
Valencia	X	X	X
Valladolid	X	X	X*
Zaragoza H.C.U.	X	X	X
Zaragoza H.M.S.	X **	X**	-

CÓDIGOS: X Contestan, X* Contestan parcialmente, X** Contestan minimamente, - No contestan.

En la Tabla 5 se muestran los casos positivos de cada centro de detección del año 1994, siendo los grupos de las alteraciones evaluados y la abreviación utilizada la siguiente:

GRUPOS

1 Hiperfenilalaninemia no permanente (HIPERFEN NO PERMANENTE)
2 Hiperfenilalaninemia no Fenilcetonuria (HIPERFEN NO PKU)
3 Hiperfenilalaninemia Fenilcetonuria (HIPERFEN PKU)
4 Hiperfenilalaninemia atípica (HIPERFEN ATÍPICA)
5 Hipertirotropinemia no permanente (HIPERTSH NO HC)
6 Hipertirotropinemia permanente (HIPERTSH HC)
7 Hiperfenilalaninemia Fenilcetonuria tardía (HIPERFEN TARDÍA)
8 Hipertirotropinemia permanente tardía (HIPERTSH TARDÍA)

TABLA 5. ALTERACIONES EVALUADAS POR CENTRO
TOTAL CENTROS: 22

CODIGO	HIPERFEN				HIPERTSH		CASOS TARDÍOS	
CENTRO	1	2	3	4	5	6	7	8
1								
2	1	2	3	0	0	8	0	0
3	0	1	0	0	5	9	0	0
4	0	0	5	0	6	13	1*	0
5	0	1	0	0	0	1	0	0
6	0	1	0	0	8	4	0	0
7	1	2	1	0	11	10	0	0
8	0	0	0	0	61	7	0	0
9	8	0	0	0	20	6	0	0
10	1	0	2	0	4	6	0	0
11	0	0	0	0	0	2	0	0
12	0	0	0	0	0	1	0	0
13	1	1	4	0	4	23	0	0
14	0	0	0	0	0	2	0	0
15	4	1	1	0	0	15	1*	0
16	0	1	0	0	0	16	0	0
17	0	0	1	0	3	4	0	0
18	1	0	0	0	1	1	0	0
19	0	0	1	0	1	1	0	0
20	0	7	1	0	13	13	0	0
21	18	0	0	0	14	4	0	0
22	0	0	1	0	0	1	0	0
TOTAL	35	17	20	0	151	147	2	0

* Casos detectados en el año encuestado, con fecha de nacimiento anterior al año 1994

Cabe además mencionar en esta tabla, que en las columnas pertenecientes a la detección de casos tardíos tan solo se recogen dos casos de los centros 4 y 15 que no pertenecen a nacidos en el año encuestado. Ningún centro informa sobre la detección de casos de Hipertirotropinemia HC tardía.

En resumen, en el año 1994 el número de alteraciones de los grupos previamente descritos es de 372 casos en todo el territorio nacional, es decir 20 casos más que los detectados en 1993. Esta cifra representa la totalidad de todos los casos positivos detectados en dicho año (con excepción del Hospital Clínico de Madrid) y por tanto representa el máximo grado de respuesta alcanzable en una encuesta con ámbito nacional.

En las Tablas 6 y 7 se muestran la frecuencias de las alteraciones evaluadas por centro para las hiperfenilalaninemias y las hipertirotropinemias respectivamente. Los centros se muestran por su código, acompañados por el número de recién nacidos analizados. Para cada centro se muestran las frecuencias calculadas para cada grupo de alteración en la que se han obtenido detecciones positivas.

Para el grupo de hiperfenilalaninemias no permanentes (grupo 1) destacan las frecuencias elevadas de los centros 21 y 9, sobre todo en el primero.

Para el grupo de hiperfenilalaninemias no PKU (grupo 2), destaca la frecuencia elevada del centro 5.

Para el grupo de hiperfenilalaninemias PKU (grupo 3), destaca la frecuencia elevada del centro 2.

Para el grupo de las hipertirotropinemias no HC (grupo 5) destacan las frecuencias elevadas de los centros 8, 9 y 21.

Para el grupo de hipertirotropinemias HC (grupo 6) destacan las frecuencias elevadas de los centros 7 y 16.

TABLA 6. FRECUENCIAS DE ALTERACIONES POR CENTRO
HIPERFENILALANINEMIAS AÑO 1994

CODIGO CENTRO	Nº R.N. ANALIZADOS	ALTERACIÓN	FRECUENCIA
1	EN ZARAGOZA HCU		
2	17379	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 17.379
		2. HIPERFEN NO PKU	1: 8.689
		3. HIPERFEN PKU	1: 5.793
3	13072	2. HIPERFEN NO PKU	1: 13.072
4	35394	3. HIPERFEN PKU	1: 7.078
5	3918	2. HIPERFEN NO PKU	1: 3.918
6	19014	2. HIPERFEN NO PKU	1: 19.014
7	13396	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 13.396
		2. HIPERFEN NO PKU	1: 6.698
		3. HIPERFEN PKU	1: 13.396
8	15477		
9	18504	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 2.313
10	21796	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 21.796
		3. HIPERFEN PKU	1: 10.898
11	6801		
12	13018		
13	47779	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 47.779
		2. HIPERFEN NO PKU	1: 47.779
		3. HIPERFEN PKU	1: 11.944
14	4712		
15	23686	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 5.921
		2. HIPERFEN NO PKU	1: 23.686
		3. HIPERFEN PKU	1: 11.843
16	16808	2. HIPERFEN NO PKU	1: 16.808
17	10847	3. HIPERFEN PKU	1: 10.847
18	3156	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 3.156
19	7874	3. HIPERFEN PKU	1: 7.874
20	55201	2. HIPERFEN NO PKU	1: 7.885
		3. HIPERFEN PKU	1: 55.201
21	11345	1. HIPERFEN NO PERMANENTE	1: 630
22	8154	3. HIPERFEN PKU	1: 8.154
TOTAL	367331		

TABLA 7. FRECUENCIAS DE ALTERACIONES POR CENTRO
HIPERTIROTROPINEMIAS AÑO 1994

CODIGO CENTRO	Nº R.N. ANALIZADOS	ALTERACIÓN	FRECUENCIA
1	EN ZARAGOZA HCU		
2	17379	6. HIPERTSH HC	1: 2.172
3	13638	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 2.727
		6. HIPERTSH HC	1: 1.515
4	36070	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 6.011
		6. HIPERTSH HC	1: 2.774
5	3918	6. HIPERTSH HC	1: 3.918
6	19014	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 2.376
		6. HIPERTSH HC	1: 4.753
7	13396	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 1.217
		6. HIPERTSH HC	1: 1.339
8	15477	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 253
		6. HIPERTSH HC	1: 2.211
9	18504	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 925
		6. HIPERTSH HC	1: 3.084
10	22718	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 5.679
		6. HIPERTSH HC	1: 3.786
11	6635	6. HIPERTSH HC	1: 3.317
12	13018	6. HIPERTSH HC	1: 13.018
13	46853	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 11.713
		6. HIPERTSH HC	1: 2.037
14	4712	6. HIPERTSH HC	1: 2.356
15	23686	6. HIPERTSH HC	1: 1.822
16	16808	6. HIPERTSH HC	1: 1.050
17	10847	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 3.615
		6. HIPERTSH HC	1: 2.711
18	4019	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 4.019
		6. HIPERTSH HC	1: 4.019
19	7874	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 7.874
		6. HIPERTSH HC	1: 7.874
20	55201	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 3.942
		6. HIPERTSH HC	1: 4.600
21	11345	5. HIPERTSH NO PERMANENTE	1: 810
		6. HIPERTSH HC	1: 2.836
22	8154	6. HIPERTSH HC	1: 8.154
TOTAL	369266		

En la Tabla 8 se muestra el número total de recién nacidos analizados, casos positivos de cada grupo y alteraciones, así como las frecuencias nacionales medias, correspondientes al año 1994.

TABLA 8. FRECUENCIA NACIONAL DE LAS ALTERACIONES EVALUADAS
AÑO 1994

HIPERFENILALANINEMIAS	R. N. ANALIZADOS: 367.331	
ALTERACIÓN	Nº DE CASOS	FRECUENCIA
1. HIPERFEN NO PERMANENTE	35	1: 10.495
2. HIPERFEN NO PKU	17	1: 21.607
3. HIPERFEN PKU	20	1: 18.366
4. HIPERFEN ATIPICA	0	-

HIPERTIROTROPINEMIAS	R. N. ANALIZADOS: 369.266	
ALTERACIÓN	Nº DE CASOS	FRECUENCIA
5. HIPERTSH NO PERMANENTE	151	1: 2.445
6. HIPERTSH HC	147	1: 2.512

DETECCIONES TARDÍAS	R. N. ANALIZADOS: 367.331	
ALTERACIÓN	Nº DE CASOS	FRECUENCIA
7. HIPERFEN PKU TARDÍA	2	1: 183.665

La frecuencia para el grupo 1 de 1:10.495 se ha determinado por segunda vez en nuestro país como media nacional y por tanto solo tiene de referencia los valores anteriores del año 1993. La frecuencia del grupo 2 que es 1:21.607 es inferior a la encontrada el año anterior, mientras que la del grupo 3 que es 1:18.366 responde a la previsiblemente esperada. En general las frecuencias para estos tres grupos, puede considerarse que son variaciones estadísticas perfectamente explicables a lo largo de los años, descartándose un posible cambio radical de la frecuencia real.

En esta evaluación se muestra la frecuencia nacional para las hipertirotropinemias transitorias (grupo 5) en 1:2.445 siendo más elevada que el año 1993, con la casuística de 151 casos positivos detectados. Para las hipertirotropinemias permanentes (grupo 6) en 1:2.512, prácticamente coincidente con la 1993, con la casuística de 147 casos positivos.

La frecuencia de alteraciones con detección/diagnóstico tardío, nacidos en años anteriores, se concreta a dos casos de hiperfenilalaninemia PKU, por lo que provisionalmente se cifra en 1:183.665.

Las frecuencias de las hiperfenilalaninemias e hipertirotropinemias se han representado para cada centro en los gráficos 2 y 3, respectivamente, en forma de barras, incluyendo las frecuencias nacionales. Además se ha representado con una línea el número de nacimientos de cada centro. Esta expresión gráfica de las frecuencias, permite apreciar cuando la altura de las barras de un determinado centro es coincidente con el número de analizados, que el número de casos expresado por la barra es de una única detección, lo cual indica que la frecuencia obtenida se halla muy sesgada por la ley de probabilidades. Por el contrario si existe una diferencia marcada, la frecuencia obtenida tendrá mayor probabilidad de acercarse a la real de la población.

GRAFICO 2. FRECUENCIAS DE ALTERACIONES POR CENTRO

HIPERFENILALANINEMIAS AÑO 1994

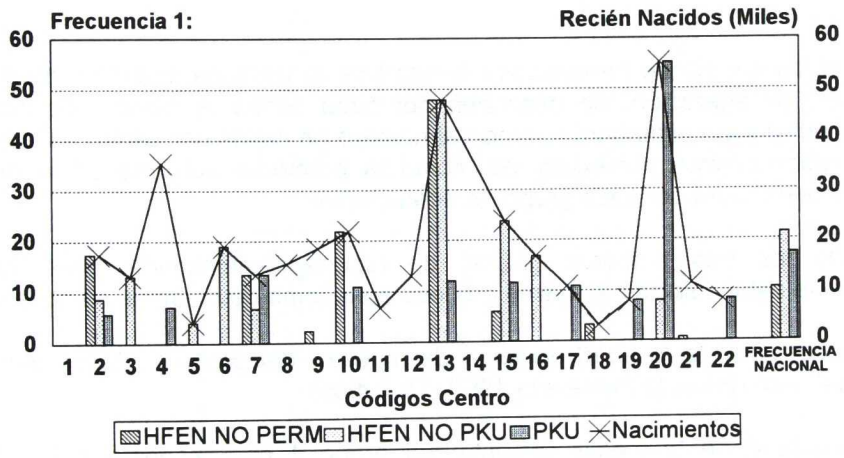
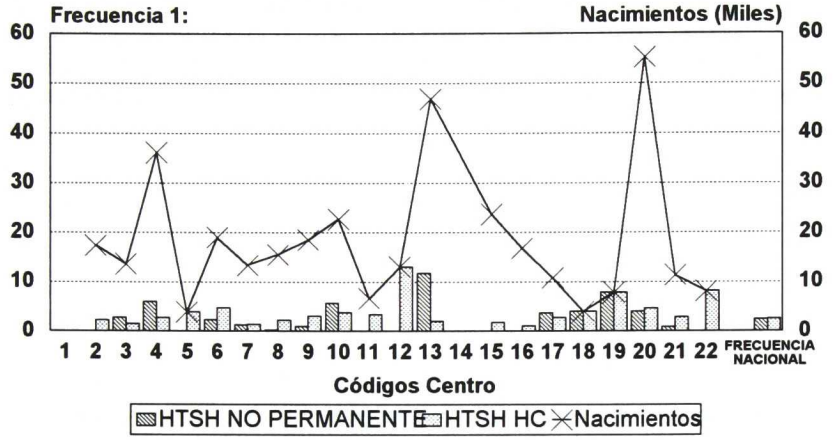


GRAFICO 3. FRECUENCIAS DE ALTERACIONES POR CENTRO

HIPERTIROTROPINEMIAS AÑO 1994



En las Tablas 9 y 10, se ha evaluado la edad de la toma de muestras en días por cada grupo de alteración. Se describen por cada centro el número de casos, la media, la desviación estandard (cuando el número de casos por centro es superior a uno), el valor mínimo y máximo, así como el promedio conjunto de la media y desviación estandard por cada grupo de alteraciones.

Analizando los tres primeros grupos de hiperfenilalaninemias, para los que teóricamente debe coincidir el mismo proceso en la toma de muestra, se observa:

1. Media conjunta de la edad de toma de muestra del grupo 1 (13,87 días) algo elevada, pero reducida frente a la 1993 (15,7 días).

2. Diferencias entre la media conjunta del grupo 1 con respecto a las medias conjuntas del grupo 2 y 3.

3. Diferencias entre la desviación estandard conjunta del grupo 1 con respecto a las medias conjuntas del grupo 2 y 3, siendo estas últimas muy aceptables y habiéndose reducido la del grupo 2.

4. Dispersión entre los valores mínimos y máximos conjuntos entre los tres grupos, siendo de nuevo los más aceptables los del grupo 3.

TABLA 9. EDAD DE TOMA DE MUESTRAS POR ALTERACIÓN

HIPERFENILALANINEMIAS. AÑO 1994

ALTERACION	COD. CENTRO	Nº CASOS	MEDIA	D.S.	MIN.	MAX.
			DIAS			
1. HFEN NO PERM.	2	1	9,00	0	9	9
	7	1	14,00	0	14	14
	9	8	16,87	21,60	2	56
	10	1[SD]	-	-	-	-
	13	1	34,00	0	34	34
	15	4	5,75	2,98	3	10
	18	1	7,00	0	7	7
	21	18[SD]	-	-	-	-
	TODOS	35	13,87	16,54	2	56
2. HFEN NO PKU	2	2	7,00	1,41	6	8
	3	1	5,00	0	5	5
	5	1	10,00	0	10	10
	6	1	15,00	0	15	15
	7	2	8,00	0	8	8
	13	1	7,00	0	7	7
	15	1	7,00	0	7	7
	16	1	7,00	0	7	7
	20	7*	5,33	5,24	3	16
	TODOS	17	7,06	3,95	3	16
3. HFEN PKU	2	3	4,00	2,64	1	6
	4	5	7,20	0,83	6	8
	7	1	10,00	0	10	10
	10	2	7,00	1,41	6	8
	13	4*	8,00	6,08	4	15
	15	1[SD]	-	-	-	-
	17	1	7,00	0	7	7
	19	1	7,00	0	7	7
	20	1	3,00	0	3	3
	22	1[SD]	-	-	-	-
	TODOS	20	6,64	3,01	1	15

Nota: * 1 Edad en blanco, [SD] Sin datos

Analizando los dos grupos de hipertirotropinemias, para los que teóricamente también debe coincidir el mismo proceso en la toma de muestras, se observa:

1. Similitud entre la medias conjuntas de toma de muestra de ambos grupos 5 y 6, habiendo disminuido la del primero con respecto a 1993 (8,1 días).

2. Similar desviación estandard conjunta de los dos grupos, siendo la más aceptable la del grupo 5.

3. Dispersión entre los valores mínimos y máximos conjuntos entre los dos grupos, siendo la más baja el del grupo 5.

TABLA 10. EDAD DE TOMA DE MUESTRAS POR ALTERACIÓN

HIPERTIROTROPINEMIAS. AÑO 1994

ALTERACION	COD. CENTRO	Nº CASOS	MEDIA	D.S.	MIN.	MAX.
			DIAS			
5. HTSH NO PERM.	3	5	3,00	1,73	2	6
	4	6	5,33	4,84	1	11
	6	8	6,62	2,06	4	9
	7	11	9,63	5,00	5	22
	8	61*	7,35	4,51	3	28
	9	20	6,75	4,55	2	19
	10	4[SC 3]	0,75	1,50	0	3
	13	4*	7,66	5,50	2	13
	17	3	9,00	1,00	8	10
	18	1	6,00	0	6	6
	19	1	20,00	0	20	20
	20	13	8,15	5,52	3	18
	21	14[SD]	-			
	TODOS	151	7,32	4,63	1	28
6. HTSH HC	2	8	6,37	1,68	5	9
	3	9*	3,25	1,75	2	6
	4	13	4,76	5,08	1	15
	5	1	19,00	0	19	19
	6	4	8,75	3,86	5	13
	7	10	9,90	4,43	6	20
	8	7	7,57	0,78	7	9
	9	6	7,00	3,94	2	11
	10	6[SC5]	0,83	2,04	0	5
	11	2[SD]	-	-	-	-
	12	1	7	0	7	7
	13	23**	4,76	8,73	2	42
	14	2[SD]	-	-	-	-
	15	15**	5,00	2,34	2	10
	16	16	7,12	1,36	5	10
	17	4	9,00	2,94	5	12
	18	1	5,00	0	5	5
	19	1[SD]	-	-	-	-
	20	13*	6,91	4,33	4	20
	21	4[SD]	-	-	-	-
	22	1[SD]	-	-	-	-
	TODOS	147	6,36	4,94	1	42

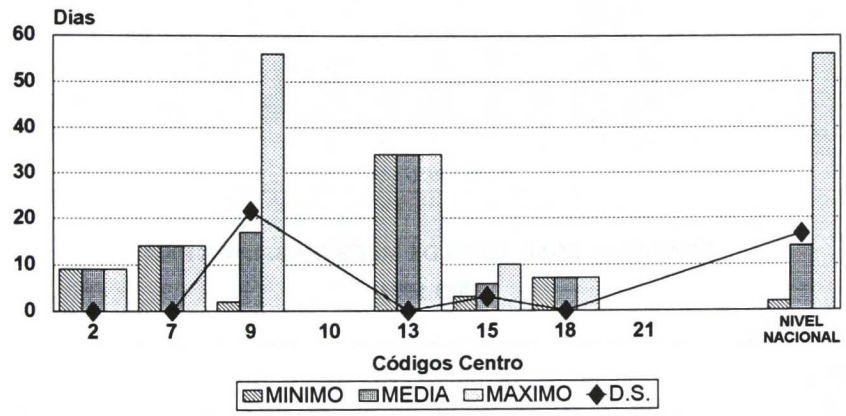
Nota: * 1 Edad en blanco, ** 2 Edades en blanco, [SC] Sangre de cordón n muestras, [SD] Sin datos

Las edades, media, valor mínimo y máximo de toma de muestra de las hiperfenilalaninemias e hipertirotropinemias se han representado para cada alteración y centro en los gráficos 4 al 8 respectivamente en forma de barras, incluyendo la media conjunta nacional. La desviación estandard se ha representado con una línea haciendo coincidir sus valores en ordenadas con la misma escala de días. Esta expresión gráfica de los días de toma de muestras permite apreciar claramente los centros con una sola detección, por lo que las barras de mínimos, medias y máximos son idénticas y en estos casos la línea de la desviación estandard coincide en el eje de abscisas.

Para el grupo 1 (gráfico 4) la media conjunta nacional de la edad de toma de muestra es elevada, con una gran amplitud entre los valores mínimo y máximo, detectándose incluso un centro, el número 13 con un único caso, que muestra un valor medio muy por encima de la media conjunta nacional.

GRAFICO 4. EDAD TOMA DE MUESTRAS. HFEN NO PERMANENTES

AÑO 1994



Para los grupos 2 y 3 (gráficos 5 y 6) la media conjunta nacional de la edad de toma de muestra es muy similar, aunque se observa gran amplitud entre los valores mínimo y máximo, detectándose dos centros (números 5 y 6) en el grupo 2 y dos centros (números 7 y 13) en el grupo 3 con valores medios claramente encima de la media conjunta nacional.

GRAFICO 5. EDAD TOMA DE MUESTRAS. HFEN NO PKU

AÑO 1994

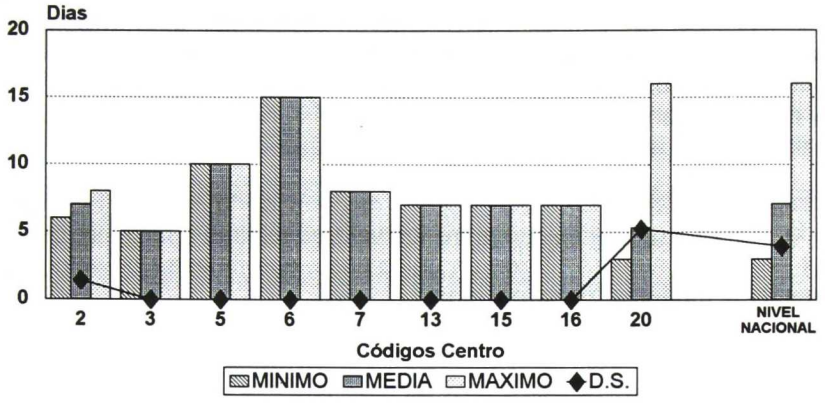
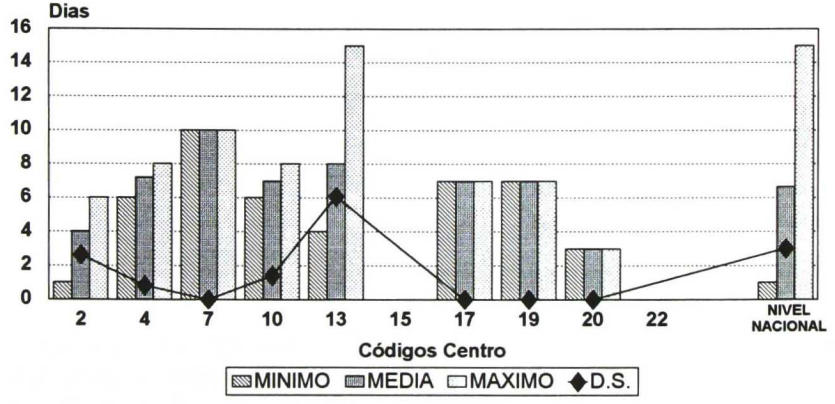


GRAFICO 6. EDAD TOMA DE MUESTRAS. HFEN PKU

AÑO 1994



Para los grupos 5 y 6 (gráficos 7 y 8) la media conjunta nacional de la edad de la toma de muestra es similar, siendo común la gran amplitud entre los valores mínimo y máximo. En el grupo 5 se detecta que casi todos los centros se hallan con el valor mínimo por encima del valor mínimo nacional y se observan dos centros (números 7 y 8) con valores máximos muy elevados. En el grupo 6 se manifiesta la misma tendencia con valores mínimos por encima del valor mínimo nacional y también existe un centro (número 13) con el valor máximo elevado que corresponde al valor máximo nacional.

GRAFICO 7. EDAD TOMA DE MUESTRAS. HTSH NO PERMANENTE

AÑO 1994

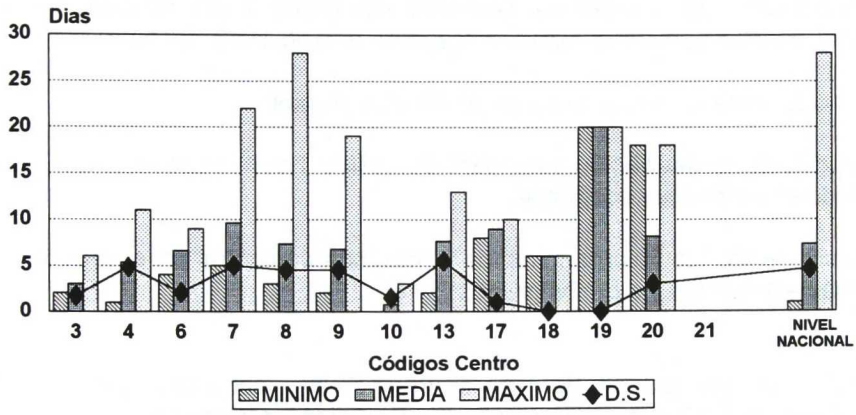
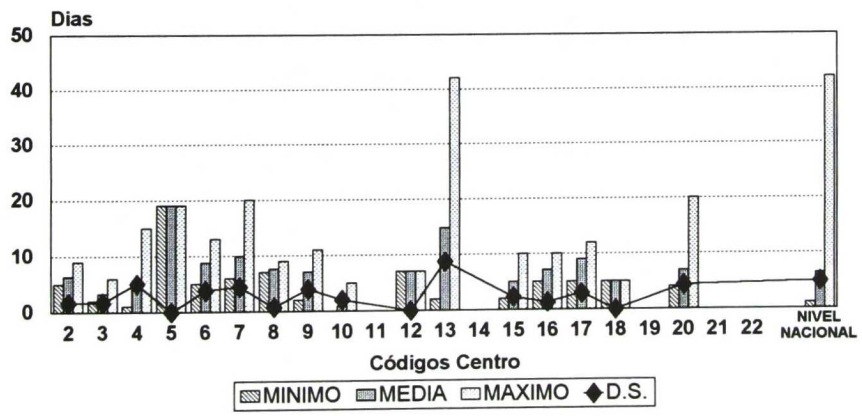


GRAFICO 8. EDAD TOMA DE MUESTRAS. HTSH HC

AÑO 1994



En las Tablas 11 y 12, se ha evaluado la edad de detección en días por cada grupo de alteración. Se describen para cada centro el número de casos, la media, la desviación estandard (cuando el número de casos por centro es superior a uno), el valor mínimo y máximo, así como el promedio conjunto de la media y desviación estandard por cada grupo de alteraciones.

Analizando los tres primeros grupos de hiperfenilalaninemias, para los que teóricamente debe coincidir el mismo proceso de detección, se observa:

1. Media conjunta de la edad de detección del grupo 1 (21,23 días) elevada, aunque se ha reducido con respecto a la de 1993 (29,3 días).

2. Media conjunta de la edad de detección del grupo 2 (17,70 días) ligeramente elevada, aunque se ha reducido con respecto a la de 1993 (21 días).

3. Diferencias entre la media conjunta de los tres grupos.

4. Diferencias en la desviación estandard del grupo 1 con respecto a los grupos 2 y 3, siendo en éstos muy aceptable.

5. Dispersión entre los valores mínimos y máximos conjuntos en el grupo 1, siendo algo más aceptables los de los grupos 2 y 3.

Analizando los dos grupos de hipertirotropinemias, para los que teóricamente también debe coincidir el mismo proceso de detección, se observa:

1. Similares valores de la media conjunta de los dos grupos.

2. Similar desviación estandard conjunta de los dos grupos.

3. Similar dispersión entre los valores mínimos y máximos conjuntos entre los dos grupos, que debería reducirse.

TABLA 11. EDAD DE DETECCIÓN POR ALTERACIÓN

HIPERFENILALANINEMIAS. AÑO 1994

ALTERACION	COD. CENTRO	Nº CASOS	MEDIA	D.S.	MIN.	MAX.
			DIAS			
1. HFEN NO PERM.	2	1	23,00	0	22	22
	7	1	20,00	0	20	20
	9	8	19,75	21,65	5	59
	10	1	13,00	0	13	13
	13	1	49,00	0	49	49
	15	4	21,00	9,20	10	30
	18	1	15,00	0	15	15
	21	18[SD]	-	-	-	-
	TODOS	35	21,23	16,64	5	59
2. HFEN NO PKU	2	2	14,00	2,82	12	16
	3	1	11,00	0	11	11
	5	1	16,00	0	16	16
	6	1	28,00	0	28	28
	7	2	15,50	0,70	15	16
	13	1	30,00	0	30	30
	15	1	17,00	0	17	17
	16	1	15,00	0	15	15
	20	7	17,85	5,49	10	26
	TODOS	17	17,70	5,80	10	30
3. HFEN PKU	2	3	12,66	1,52	11	14
	4	5	12,60	1,34	12	15
	7	1	14,00	0	14	14
	10	2	16,00	2,82	14	18
	13	4	19,25	5,43	15	27
	15	1[SD]	-	-	-	-
	17	1	15,00	0	15	15
	19	1	14,00	0	14	14
	20	1	19,00	0	19	19
	22	1[SD]	-	-	-	-
	TODOS	20	15,11	3,80	11	27

Nota: [SD] Sin datos

TABLA 12. EDAD DE DETECCIÓN POR ALTERACIÓN

HIPERTIROTROPINEMIAS. AÑO 1994

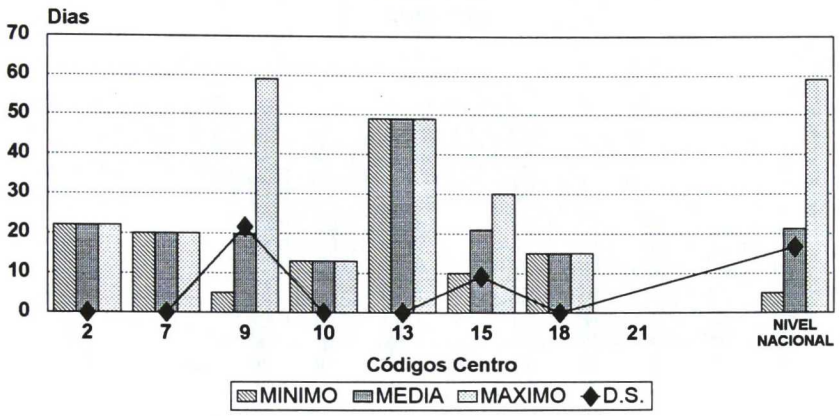
ALTERACION	COD. CENTRO	Nº CASOS	MEDIA	D.S.	MIN.	MAX.
			DIAS			
5. HTSH NO PERM.	3	5*	9,25	4,57	4	14
	4	6	15,66	5,27	9	23
	6	8	15,25	4,71	9	23
	7	11	13,00	5,07	8	25
	8	61**	10,48	4,54	6	31
	9	20	9,65	5,16	2	23
	10	4	7,50	3,10	5	12
	13	4	24,00	6,68	16	30
	17	3	15,33	4,61	10	18
	18	1	12,00	0	12	12
	19	1	30,00	0	30	30
	20	13	19,84	6,40	10	30
	21	14[SD]	-	-	-	-
	TODOS	151	12,51	6,27	2	31
6. HTSH HC	2	8	13,37	3,85	10	19
	3	9	11,00	2,54	7	16
	4	13	17,23	7,04	6	30
	5	1	25,00	0	25	25
	6	4	13,75	1,89	11	15
	7	10	13,40	5,31	8	25
	8	7	10,57	0,78	10	12
	9	6	13,66	2,73	10	18
	10	6	9,33	3,20	4	14
	11	2[SD]	-	-	-	-
	12	1	16,00	0	16	16
	13	23*	15,09	6,47	7	30
	14	2[SD]	-	-	-	-
	15	15**	13,23	4,60	7	23
	16	16	14,06	2,71	10	21
	17	4	14,50	4,04	9	18
	18	1	7,00	0	7	7
	19	1[SD]	-	-	-	-
	20	13	17,46	4,09	12	26
	21	4[SD]	-	-	-	-
	22	1[SD]	-	-	-	-
	TODOS	147	14,12	5,05	4	30

Nota: * 1 Edad en blanco, ** 2 Edades en blanco, [SD] Sin datos

En los gráficos 9 al 13, se han representado para cada alteración y centro, la edad, media, desviación estandard, valor mínimo y máximo de detección de las hiperfenilalaninemias e hipertirotropinemias, de la misma forma como se han representado para la evaluación de la edad de la toma de muestra.

GRAFICO 9. EDAD DE DETECCION. HFEN NO PERMANENTES

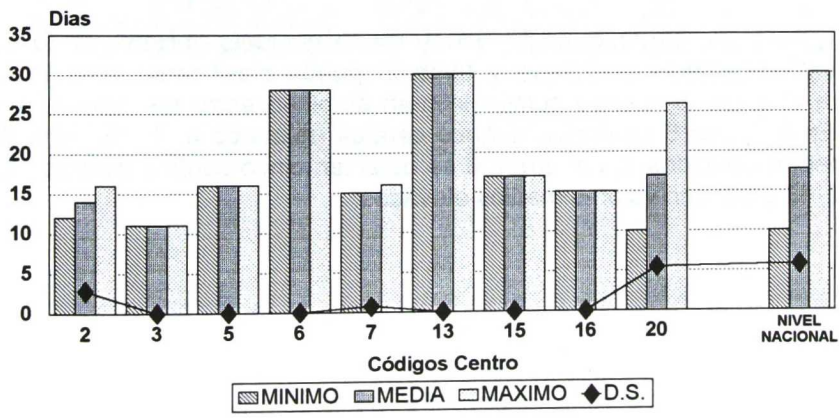
AÑO 1994



Para el grupo 1 (gráfico 9) la media conjunta nacional de la edad de detección es elevada, con una gran amplitud entre los valores mínimo y máximo, detectándose un centro (número 9) con un valor máximo muy elevado (el cual condiciona precisamente el valor máximo de la media conjunta nacional) y un centro (número 13) con los tres valores asimismo elevados.

GRAFICO 10. EDAD DE DETECCION. HFEN NO PKU

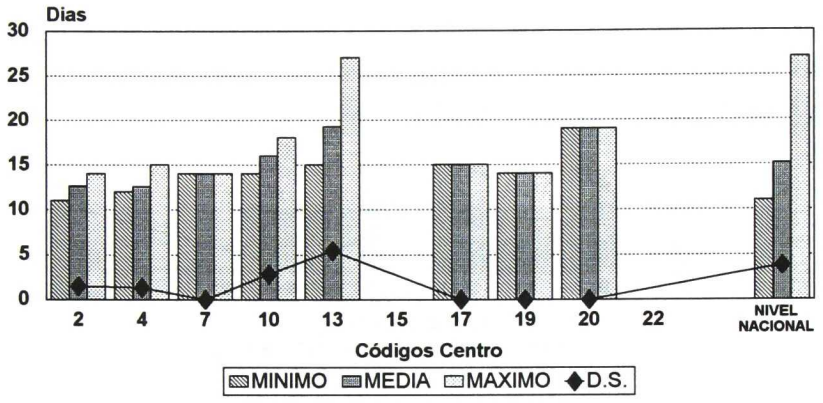
AÑO 1994



Para el grupo 2 (gráfico 10) la media conjunta nacional de la edad de detección es ligeramente inferior a la del grupo 1, observándose una clara amplitud de valores entre el mínimo y máximo, aunque el rango es inferiror al grupo 1, detectándose dos centros (números 6 y 13) con valores medios por encima de la media nacional.

GRAFICO 11. EDAD DE DETECCION. HFEN PKU

AÑO 1994



Para el grupo 3 (gráfico 11) la media conjunta nacional de la edad de detección es la más baja de los tres grupos (15.11 días) y puede clasificarse como excelente, precisamente por obtenerse en este grupo 3, es decir el de mayor riesgo. La amplitud de valores entre el mínimo y máximo es la más aceptable de los tres grupos, aunque se detectan dos centros (números 13 y 20) con valores medios por encima de la media conjunta nacional.

Para los grupos 5 y 6 (gráficos 12 y 13) la media conjunta nacional de la edad de detección prácticamente no difiere y también puede clasificarse como excelente, mejor para el grupo 5, siendo común la gran amplitud entre los valores mínimo y máximo. En el grupo 5 se detectan cinco centros (números 4, 6, 13, 17 y 20) con valores medios elevados. En el grupo 6 se detectan cinco centros centros (números 4, 5, 8, 12, 15 y 20) con valores medios elevados.

GRAFICO 12. EDAD DE DETECCION. HTSH NO PERMANENTE

AÑO 1994

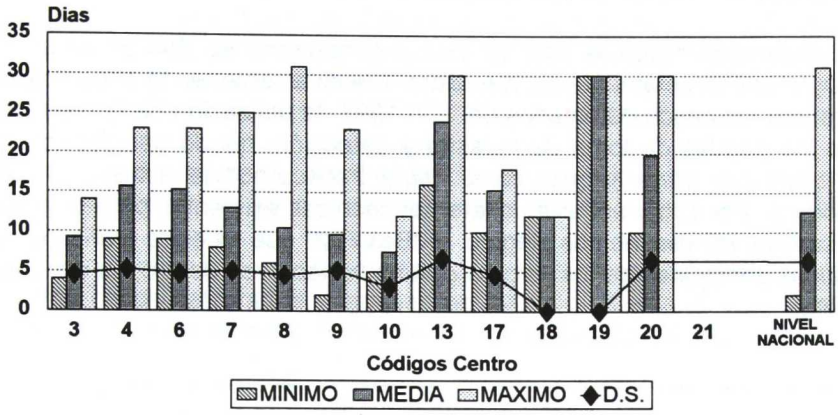
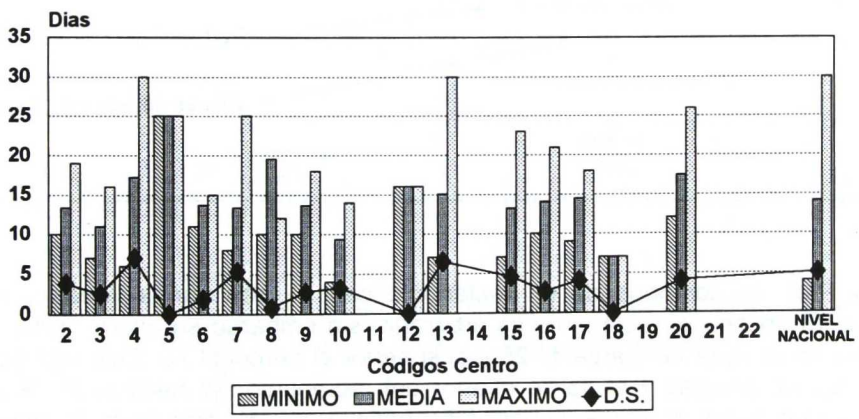


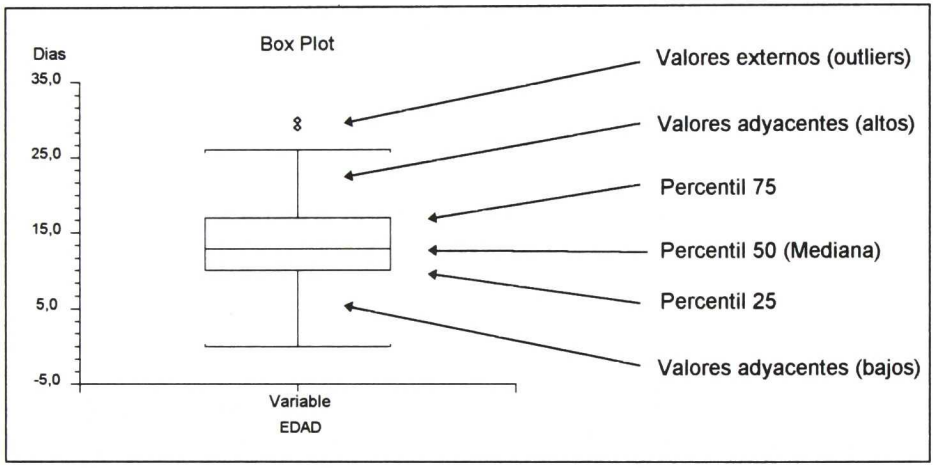
GRAFICO 13. EDAD DE DETECCION. HTSH HC

AÑO 1994



Cuando se analizan datos, con frecuencia se necesita estudiar las características de una única serie de números, observaciones o medidas. El analista desea conocer el centro de los valores y cómo se distribuyen éstos alrededor del mismo, así como si existen valores extremos en dicha distribución.

Estas circunstancias descritas son las que precisamente se dan en este tipo de encuestas y más concretamente en la nuestra. Efectivamente, en la encuesta anterior realizada sobre los casos detectados del año 1993, la utilización de la media para el estudio de las edades de toma de muestra y detección, quedó demostrado que no resultaba adecuada para visionar cómo había transcurrido la actuación global de todo el proceso. Por ello y entre las diferentes técnicas existentes para el estudio de la distribución de valores, hemos elegido el "Box Plot" que muestra gráficamente tres características principales de los valores de una variable: su centro, su distribución y sus externos.



Un "Box Plot" se compone de un rectángulo central, con varias líneas y puntos añadidos. El ancho del rectángulo es arbitrario, sin embargo su altura indica en el borde inferior el valor del percentil 25 y el superior el percentil 75. Esto significa que entre el eje de abcisas y el borde inferior del rectángulo, se halla el 25 % de los valores y que hasta el borde superior se halla el 75 %. Por tanto la altura del rectángulo contiene el 50 % de los valores y se denomina rango intercuartil (IQR) que es una de las medidas de distribución más utilizadas.

Dentro del rectángulo se encuentra una línea horizontal correspondiente al percentil 50, que representa exactamente la mediana y que asimismo es una de las medidas centrales de distribución más utilizadas.

Se define como valor adyacente superior a la observación más alta que es inferior y/o igual al percentil 75 más 1,5 veces el valor del IQR y como valor adyacente inferior a la observación más baja que es superior y/o igual al percentil 25 menos 1,5

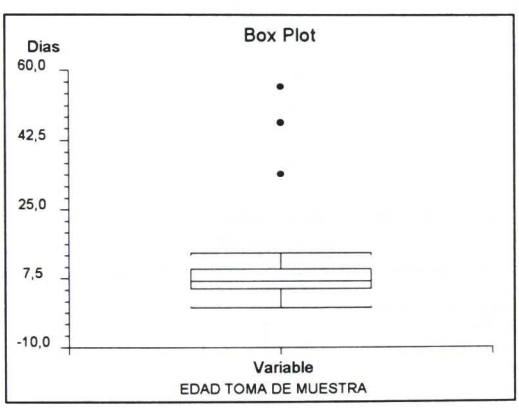
veces el valor del IQR. Los valores adyacentes se muestran en forma de T que se extienden a partir de los dos bordes del rectángulo.

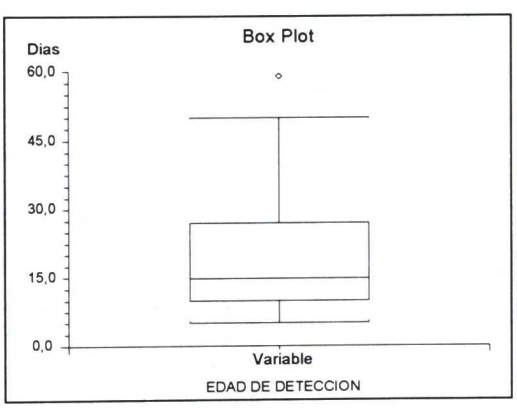
Los valores externos (outliers) por encima o debajo de los valores adyacentes respectivos, son indicadores de dispersión de la distribución, indicándose como medios (gráficamente representados con un rombo) si están dentro de 3 veces el valor del IQR y severos (gráficamente representados con un círculo) cuando los rebasan.

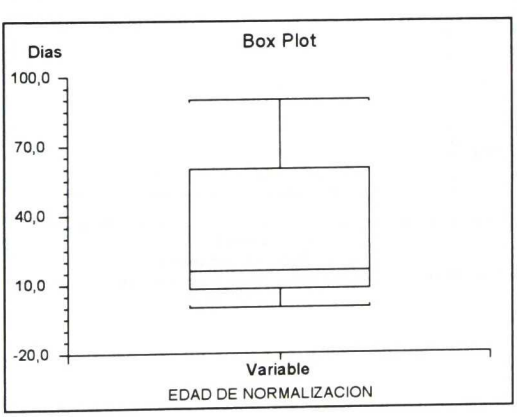
De las tres características de distribución de valores expresadas gráficamente en el "Box Plot", enfatizaremos sobre todo el borde superior del rectángulo y su valor en días, ya sea para la edad de toma de muestra, detección i/o normalización/confirmación, como medida donde se ha actuado como máximo en el 75 % de los casos detectados y también en los valores externos por encima de los valores adyacentes superiores, como medida de actuación no deseada.

GRAFICO 14. GRUPO 1. HIPERFEN NO PERMANENTES (n = 35)

Distribución de las variables de edad de la Toma de muestra, Detección y Confirmación.



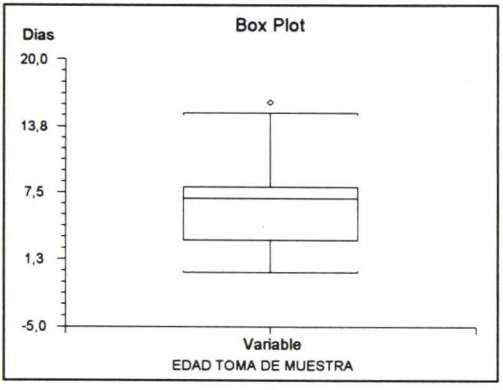


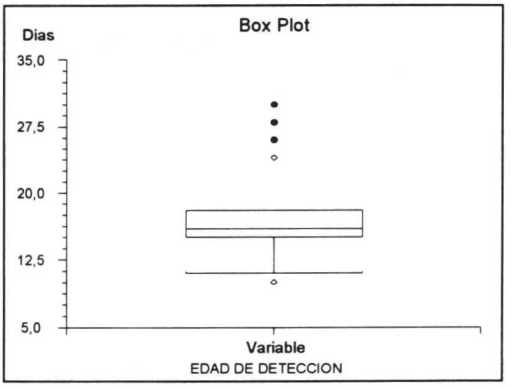


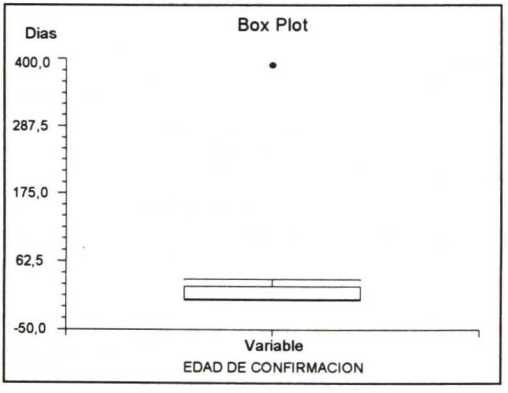
Para el grupo 1 (Gráfico 14) se observa en la edad de toma de muestra una mediana de 7 días con un IQR muy compacto que va de 4,5 a 12 días, detectándose tres valores externos severos por encima del valor adyacente alto. Para la edad de detección la mediana es superior del orden de 15 días y también el rango IQR, aumentando claramente la dispersión que va de 9 a 28,5 días, detectándose un valor externo medio por encima de los valores adyacentes altos. Para la edad de normalización la mediana es muy ligeramente superior del orden de 16 días y bastante más aumentado el rango y dispersión del IQR, que va de 5,5 a 60 días, sin detectarse ningún valor externo.

GRAFICO 15. GRUPO 2. HIPERFEN NO PKU (n = 17)

Distribución de las variables de edad de la Toma de muestra, Detección y Confirmación



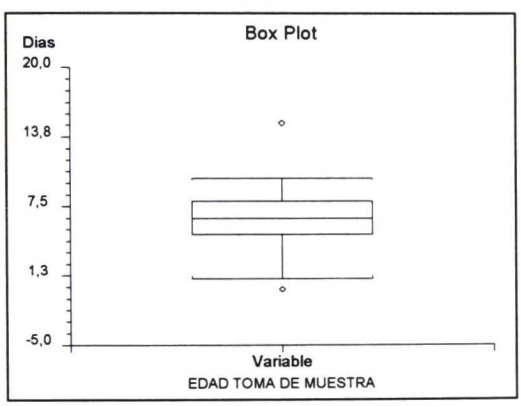


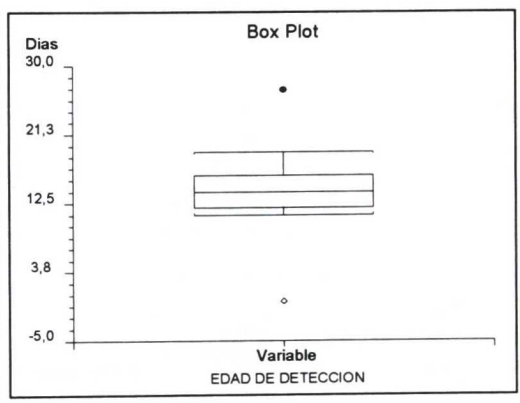


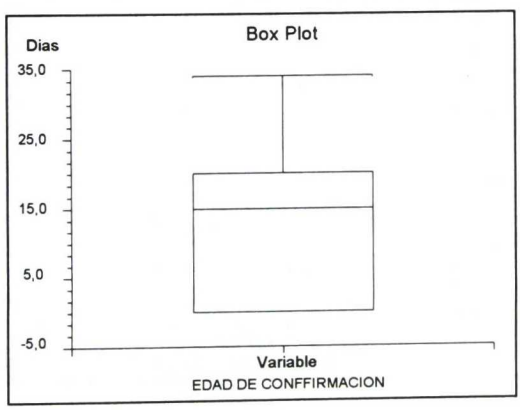
Para el grupo 2 (Gráfico 15) se observa en la edad de toma de muestra una mediana de 7 días con un IQR compacto que va de 3 a 8 días, detectándose un valor externo suave ligeramente por encima del valor adyacente alto. Para la edad de detección la mediana es superior del orden de 16 días, siendo compacto el rango IQR, con valores desde 15 a 18 días, detectándose un valor externo suave y tres severos por encima del valor adyacente alto. Para la edad de confirmación la mediana no es valorable, siendo compacto el rango del IQR, que va de 0 a 21,5 días, detectándose un valor externo severo por encima del valor adyacente alto.

GRAFICO 16. GRUPO 3. HIPERFEN PKU (n = 20)

Distribución de las variables de edad de la Toma de muestra, Detección y Confirmación



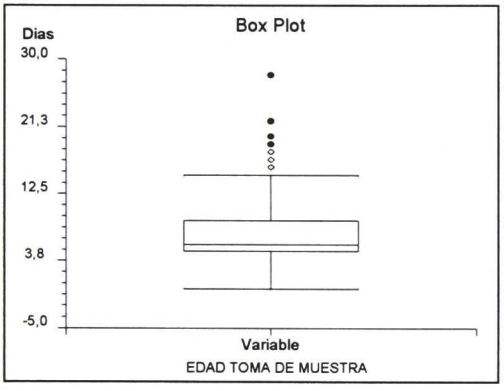


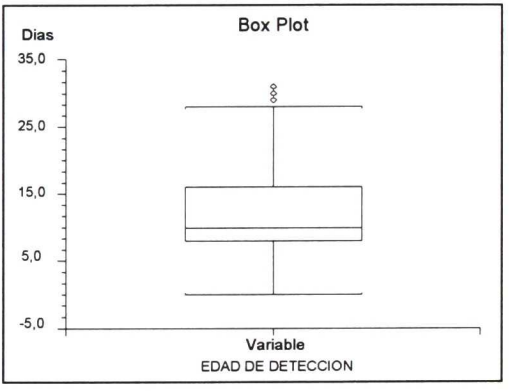


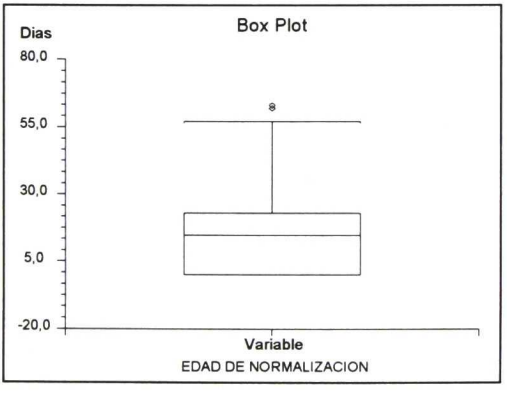
Para el grupo 3 (Gráfico 16) se observa en la edad de toma de muestra una mediana de 6,5 días con un IQR compacto que va de 4,75 a 8 días, detectándose un valor externo suave ligeramente por encima del valor adyacente alto y otro por debajo del valor adyacente bajo. Para la edad de detección la mediana es superior del orden de 14 días, siendo asimismo compacto el rango IQR, con valores desde 12 a 16 días, detectándose un valor externo severo por encima del valor adyacente alto y otro por debajo del valor adyacente bajo. Para la edad de confirmación la mediana es de 15 días, siendo más disperso el rango del IQR, que va de 0 a 20 días, no detectándose ningún valor externo.

GRAFICO 17. GRUPO 5. HIPERTSH TRANSITORIA (n = 151)

Distribución de las variables de edad de la Toma de muestra, Detección y Confirmación



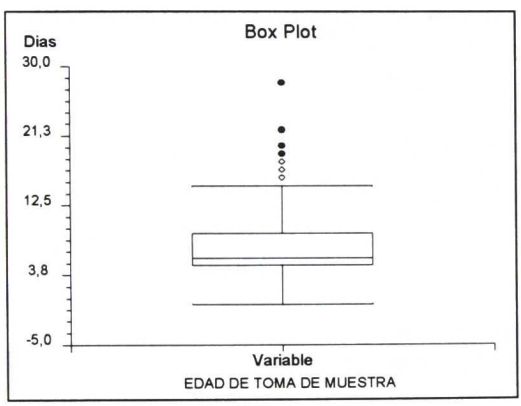


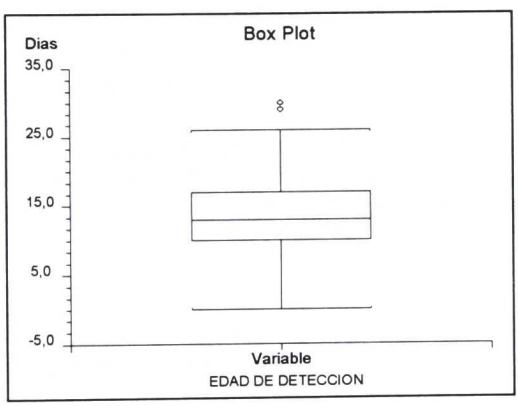


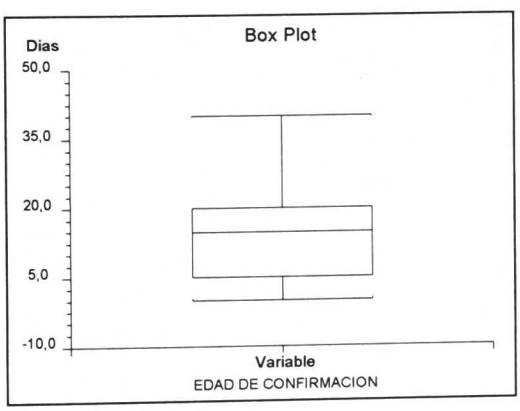
Para el grupo 5 (Gráfico 17) se observa en la edad de toma de muestra una mediana de 6 días con un IQR compacto que va de 3 a 9 días, detectándose tres valores externos suaves ligeramente por encima del valor adyacente alto y otros cuatro severos. Para la edad de detección la mediana es superior del orden de 10 días, siendo algo menos compacto el rango IQR, con valores desde 8 a 16 días, detectándose tres valores externos suaves por encima del valor adyacente alto. Para la edad de normalización la mediana es de 15 días, siendo el rango del IQR de 0 a 23 días, detectándose dos valores externos suaves por encima del valor adyacente alto.

GRAFICO 18. GRUPO 6. HIPERTSH HC (n = 147)

Distribución de las variables de edad de la Toma de muestra, Detección y Confirmación







Para el grupo 6 (Gráfico 18) se observa en la edad de toma de muestra una mediana de 6 días con un IQR compacto que va de 2 a 8 días, detectándose tres valores externos suaves ligeramente por encima del valor adyacente alto y otros cuatro severos. Para la edad de detección la mediana es superior del orden de 13 días, siendo algo menos compacto el rango IQR, con valores desde 10 a 17 días, detectándose dos valores externos suaves por encima del valor adyacente alto. Para la edad de confirmación la mediana es de 15 días, siendo el rango del IQR de 5 a 20 días, no detectándose valores externos por encima del valor adyacente alto.

En las tablas 13 a 17, se muestra el resumen por grupo de alteración de los datos más relevantes, aportados a esta encuesta de todos los casos detectados y nacidos en el año 1994 , indicando para cada aspecto evaluado el número de centros de tría neonatal que contesta a dicha información. Esta información, se amplía en los gráficos 19 a 23 con el grado de cumplimentación, expresado en porcentaje de las edades de detección y normalización/confirmación, así como de los valores promedios de los marcadores bioquímicos utilizados para la detección, normalización o confirmación, siendo además la segunda vez en nuestro país, que se aportan estos valores.

En la tabla 13, se contempla la hiperfenilalaninemia no permanente (grupo 1), cuyo número total de casos es de 35. En la parte superior se muestran los datos correspondientes a la fase de detección y en la inferior a la normalización.

Para la de detección: la edad es de 21,2 días que se halla por encima del intervalo idóneo de 15; el valor promedio de fenilalanina es de 4,66 mg%; el valor prmedio de corte de 2,55 mg% y de los métodos analíticos más utilizados predomina la fluorometría, tanto para el primer método como si se utiliza un segundo. Para este último el número de contestaciones es de 6 frente al total de casos detectados.

Para la de normalización: la edad es de 31 días que aparentemente es un promedio alto; el valor promedio de fenilalanina es de 1,22 mg% lógicamente un valor normal y más bajo que el de detección y de los métodos analíticos más utilizados predomina la fluorometría..

TABLA 13. GRUPO 1. HIPERFEN NO PERMANENTE
RESUMEN DE DATOS MAS RELEVANTES

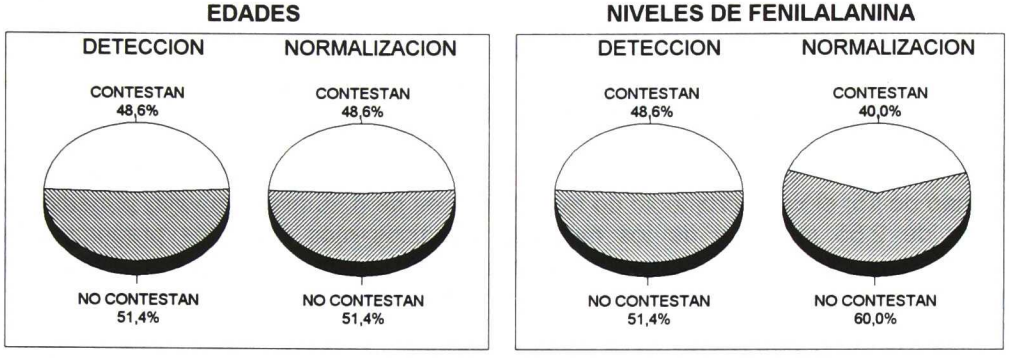
DETECCION							
	CONTESTAN		V. MEDIOS		METODOS		
	SI	NO	Días	mg/dL	C.C.F.	FLUOR.	GUTRIE
EDAD	17	18	21,2				
FENILALANINA*	17	18		4,66			
MÉTODO 1	16	19			6	9	1
MÉTODO 2	6	29			0	6	0
NIVEL CORTE	16	19		2,55			

NORMALIZACION							
	CONTESTAN		V. MEDIOS		METODOS		
	SI	NO	Días	mg/dL	C.C.F.	FLUOR.	GUTRIE
EDAD	17	18	31				
FENILALANINA*	14	21		1,22			
MÉTODO	6	29			1	5	0
MUESTRA SERICA	5	30					

Abreviaciones de métodos: CCF (Cromatografía en capa fina), FLUOR. (Fluorometría), GUTRIE (Inhibición microbiológica)
* Expresado en sangre total.

En el gráfico 19, se presenta para el mismo grupo 1 y de manera gráfica el grado de cumplimentación porcentual de la edad de detección, que se ha contestado en un 48,6 %, siendo para la de normalización el mismo porcentaje. Para los niveles de fenilalanina en la detección se ha contestado en un 48,6 %, siendo para la de normalización de un 40 %.

GRAFICO 19. HIPERFEN NO PERMANENTE
GRADO DE CUMPLIMENTACION



En la tabla 14, se contempla la hiperfenilalaninemia no PKU (grupo 2), cuyo número total de casos es de 17. En la parte superior se muestran los datos correspondientes a la fase de detección y en la inferior a la confirmación.

Para la de detección: la edad es de 17 días que se halla muy próxima al intervalo idóneo de 15; el valor promedio de fenilalanina es de 4,41 mg%; el valor promedio de corte es de 2,40 mg% y de los métodos analíticos más utilizados predomina el enzimático para el primer método y la fluorometría para el segundo. Para este último el número de contestaciones es de 4 frente al total de casos detectados.

Para la de confirmación: la edad es de 31,7 días que aparentemente también es un promedio alto; el valor promedio de fenilalanina es de 4,18 mg% lógicamente un promedio superior al valor normal y prácticamente igual que el de detección y de los métodos analíticos más utilizados predomina la fluorometría. Para el tratamiento y su inicio en todos los casos se omite la respuesta.

TABLA 14. GRUPO 2. HIPERFEN NO PKU
RESUMEN DE DATOS MAS RELEVANTES

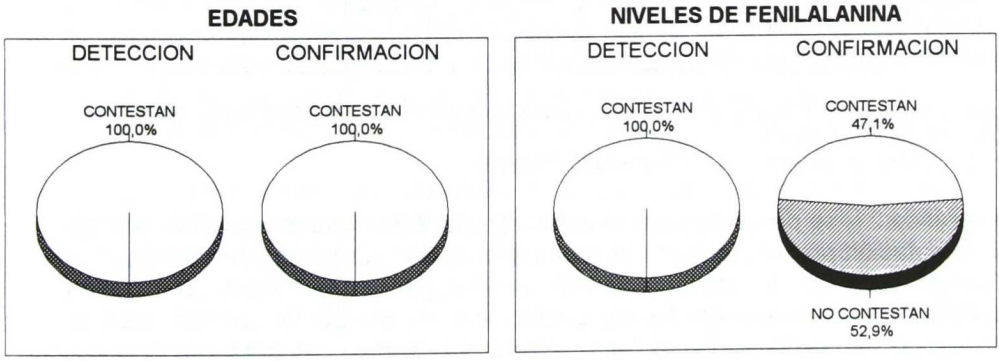
DETECCION									
	CONTESTAN		V. MEDIOS		METODOS				
	SI	NO	Días	mg/dL	C.C.F.	FLUOR.	ENZIM.	C.P.	A.A.A.
EDAD	17	0	17						
FENILALANINA*	17	0		4,41					
MÉTODO 1	17	0			5	4	7	1	0
MÉTODO 2	4	13			0	3	1	0	0
NIVEL CORTE	17	0		2,40					

CONFIRMACION									
	CONTESTAN		V. MEDIOS		METODOS				
	SI	NO	Días	mg/dL	C.C.F.	FLUOR.	ENZIM.	C.P.	A.A.A.
EDAD	17	0	31,7						
FENILALANINA**	8	9		4,18					
MÉTODO	9	8			0	8	0	0	1
MUESTRA SERICA	4	13							
TRATAMIENTO	0	17							
INICIO TRATAM.	0	17	0						

Abreviaciones de métodos: CCF (Cromatografía en capa fina), FLUOR. (Fluorometría), ENZIM (Enzimático), CP(Cromatografía en papel), AAA (Autoanalizador de aminoácidos)
* Expresado en sangre total, ** Expresado en suero

En el gráfico 20, se presenta para el mismo grupo 2 y de manera gráfica el grado de cumplimentación porcentual de la edad de detección, que se ha contestado en un 100 %, siendo para la de confirmación el mismo porcentaje. Para los niveles de fenilalanina en la detección se ha contestado en un 100 %, siendo para la de confirmación de un 47,1 %.

GRAFICO 20. HIPERFEN NO PKU
GRADO DE CUMPLIMENTACION



En la tabla 15, se contempla la hiperfenilalaninemia PKU (grupo 3), cuyo número total de casos es de 20. En la parte superior se muestran los datos correspondientes a la fase de detección y en la inferior a la confirmación.

Para la de detección: la edad es de 14,3 días que se halla dentro del intervalo idóneo de 15; el valor promedio de fenilalanina es de 13,78 mg%; el valor promedio de corte es de 2,48 mg% y de los métodos analíticos más utilizados predomina la cromatografía en capa fina para el primer método y la fluorometría para el segundo. Para este último el número de contestaciones tan solo es de 2 frente al total de casos detectados.

Para la de confirmación: la edad es de 31,7 días que aparentemente también es un promedio alto; el valor promedio de fenilalanina es de 22 mg% lógicamente un valor superior al normal; en los métodos analíticos más utilizados predomina la fluorometría y el inicio del tratamiento es de 17 días.

TABLA 15. GRUPO 3. HIPERFEN PKU
RESUMEN DE DATOS MAS RELEVANTES

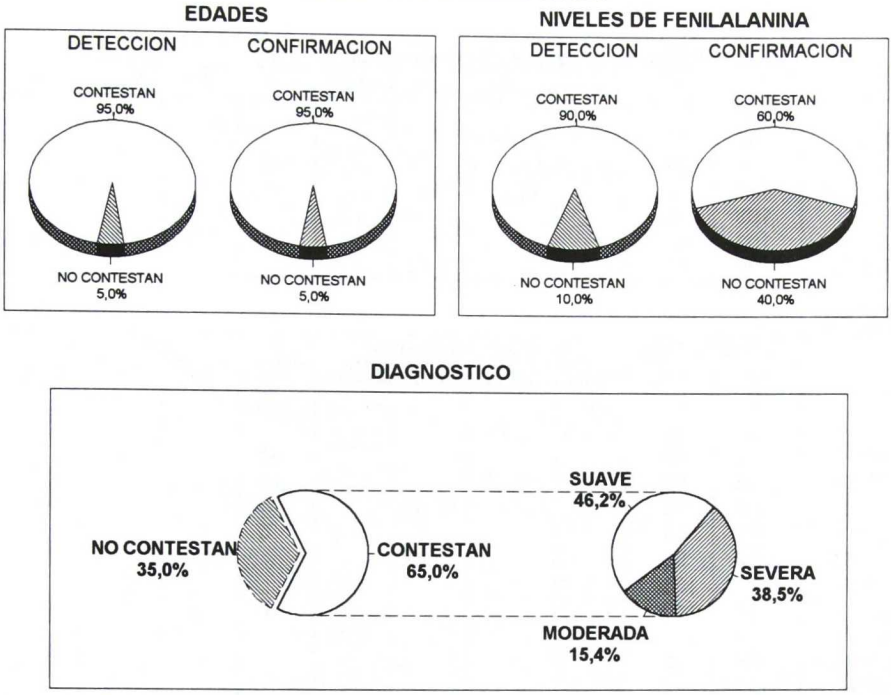
DETECCION							
	CONTESTAN		V. MEDIOS		METODOS		
	SI	NO	Días	mg/dL	C.C.F.	FLUOR.	C.C.F+FLUOR.
EDAD	19	1	14,3				
FENILALANINA*	18	2		13,78			
MÉTODO 1	18	2			10	8	0
MÉTODO 2	2	18			0	2	0
NIVEL CORTE	17	3		2,48			

CONFIRMACION							
	CONTESTAN		V. MEDIOS		METODOS		
	SI	NO	Días	mg/dL	C.C.F.	FLUOR.	C.C.F+FLUOR.
EDAD	19	1	15				
FENILALANINA**	12	8		22,0			
MÉTODO	10	10			0	5	5
MUESTRA SERICA	8	12					
TRATAMIENTO	11	9					
INICIO TRATAM.	7	13	17				
CLASIFICACION	13	7					

Abreviaciones de métodos: CCF (Cromatografía en capa fina), FLUOR. (Fluorometría), CCF+FLUOR. (Ambas)
* Expresado en sangre total, ** Expresado en suero

En el gráfico 21, se presenta para el mismo grupo 3 y de manera gráfica el grado de cumplimentación porcentual de la edad de detección, que se ha contestado en un 95 %, siendo para la de confirmación el mismo porcentaje. Para los niveles de fenilalanina en la detección se ha contestado en un 90 %, siendo para la de confirmación de un 60 %. En la parte inferior del gráfico, se presenta el grado de cumplimentación porcentual del diagnóstico de este grupo, que se ha contestado en un 65 % y se desglosa a su vez los porcentajes de cada alteración.

GRAFICO 21. HIPERFEN PKU
GRADO DE CUMPLIMENTACION



En la tabla 16, se contempla la hipertirotropinemia no permanente (grupo 5), cuyo número total de casos es de 151. En la parte superior se muestran los datos correspondientes a la fase de detección y en la inferior a la normalización.

Para la de detección: la edad es de 12,4 días que se halla dentro del intervalo idóneo de 15; las concentraciones se refieren a sangre total, el valor promedio de tirotropina es de 27,04 μU/mL y de corte de 15,08 μU/mL; el valor promedio de tiroxina de 4,96 μg/dL y de corte 4,95 μg/dL, de los métodos analíticos más utilizados predomina el fluoroinmunoensayo (FIA) para la tirotropina y el radioinmunoensayo para la tiroxina.

Para la de normalización: la edad es de 14,9 días que se halla dentro del intervalo idóneo de 15; las concentraciones se refieren a suero, el valor promedio de tirotropina es de 8,81 μU/mL y de corte de 19,90 μU/mL; el valor promedio de tiroxina de 10,48 μg/dL y de corte 5,89 μg/dL; el valor promedio de tiroxina libre de 1,32 ng/dL y de corte 0,70 ng/dL, de los métodos analíticos más utilizados predomina el fluoroinmunoensayo (FIA) para la tirotropina, el radioinmunoensayo para la tiroxina y para tiroxina libre el AXYM, aunque para esta última determinación tan solo se contesta en 11 casos.

TABLA 16. GRUPO 5. HIPERTSH NO PERMANENTE
RESUMEN DE DATOS MAS RELEVANTES

DETECCION

	CONTESTAN		V. MEDIOS (sangre total)				METODOS				
	SI	NO	Días	µU/mL	µg/dL	ng/dL	FIA.	RIA	IRMA	STRA.	AXYM
EDAD	136	15	12,4								
TIROTROPINA	136	15		27,04							
MÉTODO TSH	129	22					123	1	5	0	0
NIVEL CORTE TSH	137	14		15,08							
TIROXINA	103	48			4,96						
MÉTODO T4	102	49					14	88	0	0	0
NIVEL CORTE T4	99	52			4,95						

NORMALIZACION

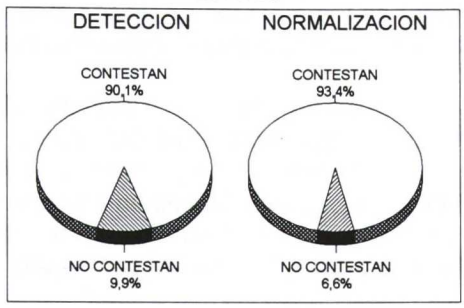
	CONTESTAN		V. MEDIOS (suero)				METODOS				
	SI	NO	Días	µU/mL	µg/dL	ng/dL	FIA	RIA	IRMA	STRA.	AXYM
EDAD	141	10	14,9								
TIROTROPINA	101	50		8,81							
MÉTODO TSH	83	68					68	3	4	2	6
NIVEL CORTE TSH	64	87		19,90							
TIROXINA	78	73			10,48						
MÉTODO T4	67	84					0	61	0	0	6
NIVEL CORTE T4	58	93			5,89						
TIROXINA LIBRE	18	133				1,32					
MÉTODO T4L	11	140					0	3	0	2	6
NIVEL CORTE T4L	-	-				0,70					
MUESTRA SERICA	68	83									
CLASIFICACION	129	22									

Abreviaciones de métodos: FIA (Fluoroinmunoensayo), RIA (Radioinmunoensayo competitivo), IRMA (Radioinmunoensayo no competitivo), STRA (Stratus), AXYM (Enzimoinmunoensayo de micropartículas)

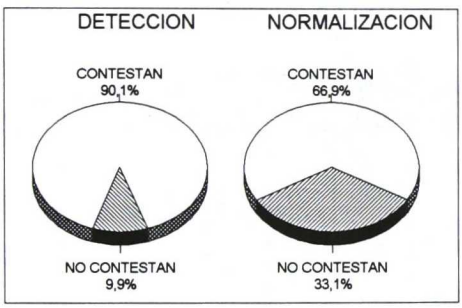
En el gráfico 22, se presenta para el mismo grupo 5 y de manera gráfica, en la parte superior, el grado de cumplimentación porcentual de la edad de detección, que se ha contestado en un 90,1 %, siendo para la de normalización en un 93,4 %. En la parte media se muestra la cumplimentación para los niveles de tirotropina en la detección, contestándose en un 90,1 %, siendo para la de normalización de un 66,9 %; para la tiroxina en la detección se contesta el 67,5 %, siendo para la normalización del 44,4 %. En la parte inferior del gráfico, se presenta el grado de cumplimentación porcentual del diagnóstico de este grupo, que se ha contestado en un 85,4 % y se desglosan a su vez en los porcentajes de cada alteración.

GRAFICO 22. HIPERTSH TRANSITORIA
GRADO DE CUMPLIMENTACION

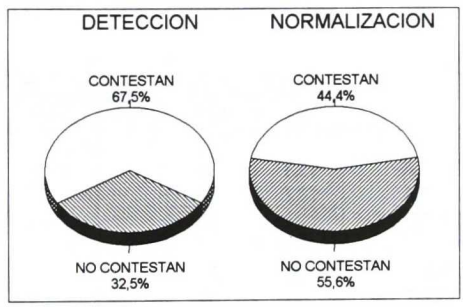
EDADES



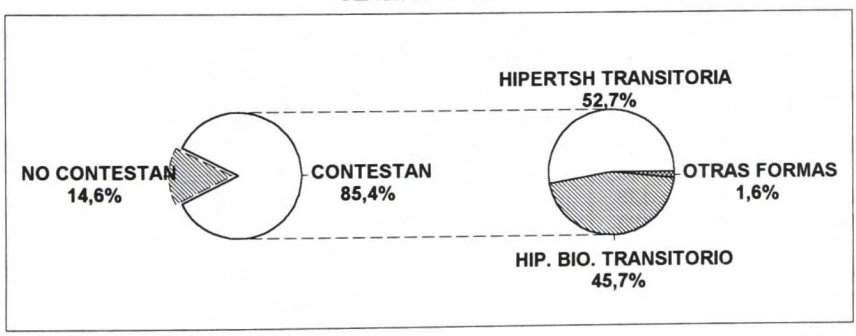
NIVELES DE TIROTROPINA



NIVELES DE TIROXINA



CLASIFICACION



En la tabla 17, se contempla la hipertirotropinemia HC (grupo 6), cuyo número total de casos es de 147. En la parte superior se muestran los datos correspondientes a la fase de detección y en la inferior a la confirmación.

Para la de detección: la edad es de 14,1 días que se halla dentro del intervalo idóneo de 15; las concentraciones se refieren a sangre total, el valor promedio de tirotropina es de 152,4 μU/mL y de corte de 19,6 μU/mL; el valor promedio de tiroxina de 3,77 μg/dL y de corte 4,68 μg/dL, de los métodos analíticos más utilizados predomina el fluoroinmunoensayo (FIA) para la tirotropina y el radioinmunoensayo para la tiroxina.

Para la de confirmación: la edad es de 17,6 días valor ligeramente superior al intervalo idóneo de 15; las concentraciones se refieren a suero, el valor promedio de tirotropina es de 255,1 μU/mL y de corte de 18,3 μU/mL; el valor promedio de tiroxina de 4,1 μg/dL y de corte 6,06 μg/dL; el valor promedio de tiroxina libre de 0,72 ng/dL y de corte 0,70 ng/dL, de los métodos analíticos más utilizados predomina el fluoroinmunoensayo (FIA) tanto para la tirotropina, como para la tiroxina total y libre.

TABLA 17. GRUPO 6. HIPERTSH HC
RESUMEN DE DATOS MAS RELEVANTES

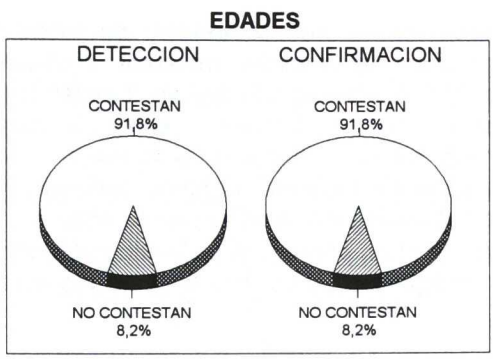
DETECCION												
	CONTESTAN		V. MEDIOS (sangre total)				METODOS					
	SI	NO	Días	μU/mL	μg/dL	ng/dL	FIA	RIA	IRMA	STRA	AXYM	QUIM
EDAD	135	12	14,1									
TIROTROPINA	133	14		152,4								
MÉTODO TSH	132	15					121	2	9	0	0	
NIVEL CORTE TSH	127	20		19,6								
TIROXINA	70	77			3,77							
MÉTODO T4	66	81					13	53	0	0	0	
NIVEL CORTE T4	65	82			4,68							

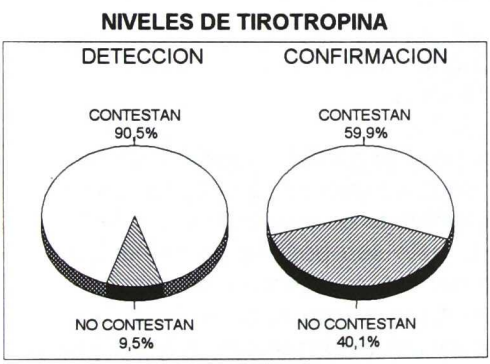
CONFIRMACION												
	CONTESTAN		V. MEDIOS (suero)				METODOS					
	SI	NO	Días	μU/mL	μg/dL	ng/dL	FIA	RIA	IRMA	STRA	AXYM	QUIM
EDAD	135	12	17,6									
TIROTROPINA	88	59		255,1								
MÉTODO TSH	66	81					48	2	9	1	3	3
NIVEL CORTE TSH	40	107		18,3								
TIROXINA	48	115			4,10							
MÉTODO T4	24	123					16	2	0	1	2	3
NIVEL CORTE T4	24	123			6,06							
TIROXINA LIBRE	35	112				0,72						
MÉTODO T4L	24	123					16	2	0	1	2	3
NIVEL CORTE T4L	14	133				0,70						
CLASIFICACION	65	82										

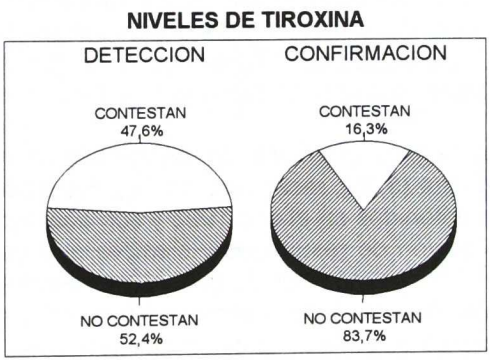
Abreviaciones de métodos: FIA (Fluoroinmunoensayo), RIA (Radioinmunoensayo competitivo), IRMA (Radioinmunoensayo no competitivo), STRA (Stratus), AXYM (Enzimoinmunoensayo de micropartículas), QUIM (Quimioluminiscencia).

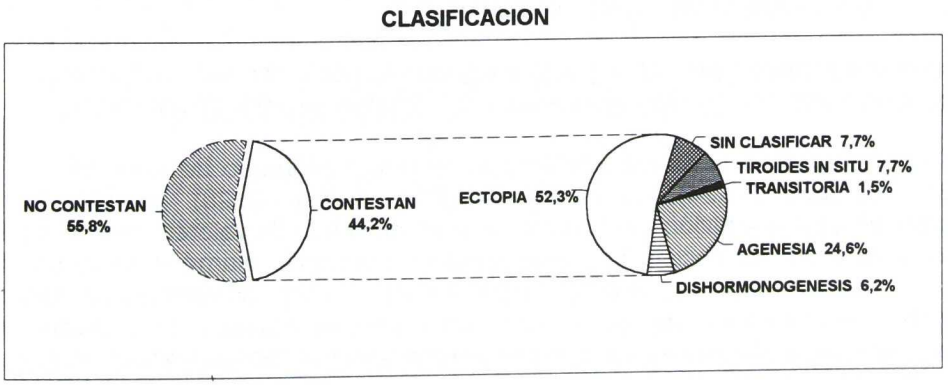
En el gráfico 23, se presenta para el mismo grupo 6 y de manera gráfica, en la parte superior, el grado de cumplimentación porcentual de la edad de detección, que se ha contestado en un 91,8 %, siendo para la de confirmación el mismo porcentaje. En la parte media se muestra la cumplimentación para los niveles de tirotropina en la detección contestadose en un 90,5 %, siendo para la de confirmación de un 59,9 %; para la tiroxina en la detección se contesta el 47,6 %, siendo tan solo para la confirmación del 16,3 %. En la parte inferior del gráfico, se presenta el grado de cumplimentación porcentual del diagnóstico de este grupo, que se ha contestado en un 44,2 % y se desglosa a su vez los porcentajes de cada alteración.

GRAFICO 23. HIPERTSH HC
GRADO DE CUMPLIMENTACION









4.2. Segunda parte de la encuesta

La segunda parte de la encuesta evaluada recaba información sobre otros variados indicadores, siendo su finalidad establecer la calidad de actuación, pero a diferencia de la primera parte, orientados a todos los recién nacidos analizados en vez de sólo los casos positivos, es decir hacia la garantía de calidad de los programas de tría neonatal.

En la Tabla 18, se recopila información de la estrategia de toma de muestra, es decir cubriendo la posibilidad de si el centro utiliza un simple o doble muestreo y si el tipo de espécimen es sangre periférica o de cordón, con el fin de evaluar la posible influencia de esta elección sobre la edad de la toma, recepción, resultados e informe.

En esta tabla, se aportan los valores promedios de todos los centros que han contestado a esta información, de la media, mediana, desviación estándar, mínimo, máximo, percentiles 50, 75 y 90 de las edades en días de vida, de los períodos de toma, recepción, resultados e informe, procesándose esta información separadamente según los centros utilicen una muestra única o doble. En esta segunda posibilidad de la doble muestra, algunos centros utilizan para la primera sangre de cordón, cuya naturaleza condiciona que la edad de toma sea muy corta o prácticamente cero horas de vida, por lo que su evaluación debe separarse del resto de toma de muestra en sangre periférica. Por lo tanto los subgrupos de evaluación en esta tabla son:

- Unico Muestreo en Sangre Periférica (1.1).
- Doble Muestreo 1ª Toma del en Sangre Periférica (1.1).
- Doble Muestreo 1ª Toma del en Sangre de Cordón (1.2).
- Doble Muestreo 2ª Toma del en Sangre Periférica (2.).

Los valores promedio de las medias en días para el primer subgrupo de toma de muestra (5,56), recepción (11,26), resultados (14,06) e informe (21,82), no difieren de los obtenidos en el año 1993 y son aceptables teniendo en cuenta la edad media a la obtención de resultados y siempre que cuando este sea positivo se comunique por otro medio más rápido que el procedimiento normal de informes de resultados. A nivel individual de valores, el promedio de la toma se halla en el límite superior aceptable, aunque el de la mediana y su desviación estándar son muy aceptables. Para los demás valores, se observa una gran dispersión y en algunos casos se hallan muy alejados de los límites aceptables.

Los valores promedio para el segundo subgrupo, tan solo han sido contestados para la toma de muestra y por dos centros contabilizándose su valor como 0 horas.

Los valores promedios de las medias para el tercer subgrupo de toma de muestra (8,37), recepción (15,24), resultados (17,83) e informe (40,25), tan solo no son aceptables para la emisión del informe. A nivel individual de valores, el promedio de la toma se halla por encima del límite superior aceptable, alargándose la edad de obtención de resultados. El intervalo entre la toma y recepción también es alargado, al igual que el mismo intervalo de la única o primera muestra. El intervalo entre recepción y resultados es muy aceptable, mientras que el intervalo entre resultados e

informe se vuelve muy alargado. Los valores promedio de la mediana para las cuatro edades son superiores al del subgrupo primero. Para los demás valores medios se observa una gran dispersión, excepto en los promedios de la desviación estándar y en algunos casos se hallan muy alejados de los límites aceptables.

TABLA 18. GARANTÍA DE CALIDAD. PRIMER SEMESTRE 1994

EVALUACIÓN DEL SISTEMA DE MUESTREO

1. MUESTREO ÚNICO O 1ª TOMA DEL DOBLE MUESTREO

1.1 TIPO DE MUESTRA UTILIZADA: SANGRE PERIFERICA

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS: 250.434 TOTAL CENTROS: 22
MUESTRAS ANALIZADAS: 302.034 CONTESTAN: 13

EDAD A	VALORES MEDIOS					PERCENTILES			
	MEDIA	MEDIANA	D. TIPICA	MAXIMO	MINIMO	50 %	75 %	90 %	
TOMA	5,56	4,88	4,23	500	0	5,6	7,2	7,8	Días
RECEPCION	11,26	10,03	6,01	622	1	9,6	12,5	14,1	Días
RESULTADOS	14,06	12,74	5,12	175	2	14,1	15,0	17,6	Días
INFORME	21,82	21,32	5,34	78	1	16,6	20,2	26,6	Días

1.2 TIPO DE MUESTRA UTILIZADA: SANGRE DE CORDON

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS: 34.356 TOTAL CENTROS: 22
MUESTRAS ANALIZADAS: 36.607 CONTESTAN: 2

EDAD A	VALORES MEDIOS					PERCENTILES			
	MEDIA	MEDIANA	D. TIPICA	MAXIMO	MINIMO	50 %	75 %	90 %	
TOMA	0	0	0	0	0	-	-	-	Horas
RECEPCION	-	-	-	-	-	-	-	-	Días
RESULTADOS	-	-	-	-	-	-	-	-	Días
INFORME	-	-	-	-	-	-	-	-	Días

2. SEGUNDA TOMA DEL DOBLE MUESTREO

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS: 104.969 TOTAL CENTROS: 22
MUESTRAS ANALIZADAS: 109.374 CONTESTAN: 3

EDAD A	VALORES MEDIOS					PERCENTILES			
	MEDIA	MEDIANA	D. TIPICA	MAXIMO	MINIMO	50 %	75 %	90 %	
TOMA	8,37	7,88	4,21	99	8	0	0	0	Días
RECEPCION	15,24	14,52	5,20	144	1	-	-	-	Días
RESULTADOS	17,83	17,06	6,30	99	1	-	-	-	Días
INFORME	40,25	31,06	7,70	110	18	-	-	-	Días

La estrategia de la toma de muestras en cuanto al tipo de muestreo puede ser más claramente presentada en la Tabla 19. En ella se ha representado la media de la

edad de la toma de muestra en seis columnas; la dos primeras incluyen a los centros que realizan un único muestreo en sangre periférica y las medias correspondientes; las dos siguientes incluyen a los centros que realizan un doble muestreo y las medias correspondientes a la primera muestra cuando el espécimen es sangre de cordón; la dos últimas incluyen a los centros que realizan un doble muestreo y las medias correspondientes a la segunda en sangre periférica. En la parte inferior se muestran el número de recién nacidos analizados con cada tipo de muestreo, los correspondientes promedios y los rangos de valores.

La media de 5,5 días para los centros con el primer subgrupo de muestreo es inferior a la del tercer subgrupo, si no se tiene en cuenta la media del segundo subgrupo en sangre de cordón, en la que el valor dado por un solo centro es 0. Este análisis nos permite rectificar la afirmación realizada en la encuesta del año 1993, en la que indicábamos que los centros con muestreo único realizaban la toma de muestra con un retraso respecto a los centros con doble muestreo, habiendo sido posible esta rectificación por el hecho de haber separado la primera muestra del doble muestreo en sangre de cordón . El promedio de 8,3 días del tercer subgrupo es sensiblemente inferior al del año 1993 (11.3 días) que se acerca a las condiciones recomendadas en la toma de muestras.

TABLA 19. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994

RESUMEN DE LA ESTRATEGIA DE MUESTREO

	TIPO DE MUESTREO: EDAD DE LA TOMA DE MUESTRA MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA					
CÓDIGO CENTRO	1. UNICA O PRIMERA MUESTRA SANGRE PERIFERICA		SANGRE DE CORDON		2. SEGUNDA MUESTRA SANGRE PERIFERICA	
	R.N.	MEDIA	R.N.	MEDIA	R.N.	MEDIA
1	En Zar. HCU			-	-	-
2	17387	-	-	-	-	-
3	-	-		-	-	-
4	22179	-	13891	-	35394	7,2
5	-	-	-	-	-	-
6	19014	7,0	-	-	-	-
7	-	-	-	-	-	-
8	15477	5,0	-	-	-	-
9	-	-	-	-	-	-
10	2253	2,9	20465	0	21796	9,3
11	-	-	-	-	-	-
12	13018	-	-	-	-	-
13	46853	3,4	-	-	47779	8,6
14	-	-	-	-	-	-
15	23686	4,5	-	-	-	-
16	16808	7,5	-	-	-	-
17	10847	6,7	-	-	-	-
18	3156	5,0	-	-	-	-
19	4555	8,1	-	-	-	-
20	55201	5,4	-	-	-	-
21	-	-	-	-	-	-
22	-	-	-	-	-	-
TOTAL	250434		34356		104969	
MEDIA		5,5		0		8,3
RANGO		0-500		0		8-99

En las Tablas 20 a 23 se muestra descriptivamente para cada centro los valores por ellos reportados del circuito completo que siguen la muestras de sangre, hasta la emisión de informes. El valor promedio de 14 días en la obtención de los resultados del primer subgrupo (tabla 18), es muy adecuado y por tanto compensa los ligeramente alargados de la toma de muestra (5,5 días) más el del envío (11,2), ello nos indica que el proceso analítico es muy rápido (3.2 días). Para el segundo subgrupo el promedio es de 17,8 días, que aunque válido debería intentar reducirse en un par de días.

TABLA 20. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994
ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA

1. MUESTRA UNICA O PRIMERA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	EDAD DE LA TOMA DE MUESTRA MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (TODOS LOS CENTROS)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
1	-	-	-	-	-	-	-	-
2	-	-	-	-	-	-	-	-
3	-	-	-	-	-	-	-	-
4	-	-	-	-	-	-	-	-
5	-	-	-	-	-	-	-	-
6	7	6	2,6	28	0	6	8	10
7	-	-	-	-	-	-	-	-
8	5	5,5	0,7	11	3	-	-	-
9	-	-	-	-	-	-	-	-
10	2,9	2,1	1,8	10	1			
11	-	-	-	-	-	-	-	-
12	-	-	-	-	-	-	-	-
13	3,4	3,4	0,2	4	3,2	-	-	-
14	-	-	-	-	-	-	-	-
15	4,5	-	3,5	-	2			4
16	7,5	7	4,6	161	1	7	8	9
17	6,7	-	-	-	-	-	-	-
18	5	5	2	18	2	5	6	7
19	8,1	6	12,7	345	3	6	8	10
20	5,4	4	10	500	1	4	6	7
21	-	-	-	-	-	-	-	-
22	-	-	-	-	-	-	-	-
MEDIA	5,5	4,8	4,2	134,6	1,80	5,6	7,2	7,8
RANGO	2,9-8,1	2,1-7	0,2-12,7	4-500	0-3,2	4-7	6-8	4-10

2. SEGUNDA MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	EDAD DE LA TOMA DE MUESTRA MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (SOLO CENTROS CON 2ª MUESTRA)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
4	7,20	7,00	-	-	-	-	-	-
10	9,30	8,00	8,30	99	-	-	-	-
13	8,63	8,65	0,12	8	8,00	-	-	-
MEDIA	8,37	7,88	4,21		8,00	-	-	-
RANGO	7,2-9,3	7-8,65	0,12-8,30	8-99	8	-	-	-

De entre los demás valores presentados en estas tablas, cabe mencionar algunos valores máximos muy elevados que inciden desfavorablemente sobre los demás valores, ahora bien, se trata de casos puntuales en la mayoría de las veces y representan situaciones muy anormales que no son representativas del funcionamiento normal de los programas. El informe debe llegar lo antes posible a las familias, por cuanto es la garantía de que se hizo el análisis, si no se recibe antes de que el niño cumple los 20 días, como mucho, debe reclamarse.

TABLA 21. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994
ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA

1. MUESTRA UNICA O PRIMERA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	EDAD A LA RECEPCION DE LA MUESTRA MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (TODOS LOS CENTROS)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
1	-	-	-	-	-	-	-	-
2	-	-	-	-	-	-	-	-
3	-	-	-	-	-	-	-	-
4	-	-	-	-	-	-	-	-
5	-	-	-	-	-	-	-	-
6	12	11	4,6	30	1	11	14	17
7	-	-	-	-	-	-	-	-
8	7	6,5	0,4	12	4	-	-	-
9	-	-	-	-	-	-	-	-
10	9,3	7	6	17	1	0	0	0
11	-	-	-	-	-	-	-	-
12	-	-	-	-	-	-	-	-
13	8,9	8,7	0,4	9	8	-	-	-
14	-	-	-	-	-	-	-	-
15	10,5	-	5,7	-	3	-	-	7
16	12	11	5,9	312	3	11	13	15
17	10	-	-	-	-	-	-	-
18	10	7	4	25	4	7	11	14
19	18,9	17	14,9	347	5	17	21	26
20	14	12	12,1	622,8	4	12	16	20
21	-	-	-	-	-	-	-	-
22	-	-	-	-	-	-	-	-
MEDIA	11,2	10	6	171,8	3,66	9,66	12,5	14,14
RANGO	7-18,9	6,5-17	0,4-14,9	9-622,8	1-8	7-17	0-21	0-26

2. SEGUNDA MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	EDAD A LA RECEPCION DE LA MUESTRA MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (SOLO CENTROS CON 2ª MUESTRA)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
4	12,0	12,0	-	-	-	-	-	-
10	17,0	15,0	9,6	144	1	-	-	-
13	16,6	16,5	0,8	18	15,0	-	-	-
MEDIA	15,2	14,5	5,2	81	8	-	-	-
RANGO	12-17	12-16,5	0,8-9,6	18-144	1-15	-	-	-

TABLA 22. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994
ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA

1. MUESTRA UNICA O PRIMERA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	OBTENCIÓN DE RESULTADOS MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (TODOS LOS CENTROS)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
1	-	-	-	-	-	-	-	-
2	-	-	-	-	-	-	-	-
3	-	-	-	-	-	-	-	-
4	-	-	-	-	-	-	-	-
5	-	-	-	-	-	-	-	-
6	14	13	5,1	32	2	13	16	20
7	-	-	-	-	-	-	-	-
8	9	8	0,3	14	5	-	-	-
9	-	-	-	-	-	-	-	-
10	9,8	8	9	20	4	-	-	-
11	-	-	-	-	-	-	-	-
12	-	-	-	-	-	-	-	-
13	11	10,9	0,8	12	10	-	-	-
14	-	-	-	-	-	-	-	-
15	15,2	-	4,2	-	7	-	15	-
16	16,5	14	9,3	175	3	14	17	22
17	12	-	-	-	-	-	-	-
18	14	13	4	29	6	13	15	19
19	22	20	6,7	12	2	20	24	27
20	17,1	15	6,7	12	2	15	19	22
21	-	-	-	-	-	-	-	-
22	-	-	-	-	-	-	-	-
MEDIA	14,0	12,7	5,1	38,2	4,5	15	17,6	22
RANGO	9-17,1	8-20	0,3-9,3	12-175	2-10	13-20	15-24	19-27

2. SEGUNDA MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	OBTENCIÓN DE RESULTADOS MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (SOLO CENTROS CON 2ª MUESTRA)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
4	14,5	14	-	-	-	-	-	-
10	18,8	17	11,5	99	1	-	-	-
13	20	20,2	1,1	22	18	-	-	-
MEDIA	17,8	17,1	6,3	60,1	8,5	-	-	-
RANGO	14,5-20	14-20,2	1,1-11,5	22-99	1-18	-	-	-

TABLA 23. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994
ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA

1. MUESTRA UNICA O PRIMERA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	EMISIÓN DE INFORMES MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (TODOS LOS CENTROS)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
1	-	-	-	-	-	-	-	-
2	-	-	-	-	-	-	-	-
3	-	-	-	-	-	-	-	-
4	-	-	-	-	-	-	-	-
5	-	-	-	-	-	-	-	-
6	14	13	5,1	32	2	13	16	20
7	-	-	-	-	-	-	-	-
8	9	8	0,3	14	5	-	-	-
9	-	-	-	-	-	-	-	-
10	60,3	59	15	78	30	-	-	-
11	-	-	-	-	-	-	-	-
12	-	-	-	-	-	-	-	-
13	11	10,9	0,8	12	10	-	-	-
14	-	-	-	-	-	-	-	-
15	25,1	-	5,3	-	20	-	20	-
16	-	-	-	-	-	-	-	-
17	13,8	-	-	-	-	-	-	-
18	-	-	-	-	-	-	-	-
19	23,1	21	4,1	3	1	21	25	28
20	18,2	16	4,1	3	1	16	20	23
21	-	-	-	-	-	-	-	-
22	-	-	-	-	-	-	-	-
MEDIA	21,8	21,3	5,3	23,6	9,8	16,6	20,2	23,6
RANGO	9-60,3	8-59	0,8-15	3-78	1-30	13-21	16-25	20-28

2. SEGUNDA MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO: SANGRE PERIFERICA

	EMISIÓN DE INFORMES MEDIA POR CENTRO EN DÍAS DE VIDA (SOLO CENTROS CON 2ª MUESTRA)							
CÓDIGO CENTRO	MEDIA	MEDIANA	DESVIACIÓN ESTANDARD	MÁXIMO	MÍNIMO	PERCENTILES		
						50	75	90
4	-	14	-	-	-	-	-	-
10	60,3	59	14,3	110	31	-	-	-
13	20	20,2	1,1	22	18	-	-	-
MEDIA	40,2	31	7,7	66	16,6	-	-	-
RANGO	20-60,3	14-59	1,1-14,3	22-110	1-31	-	-	-

En la Tabla 24, se expresa en base a la garantía de calidad de los programas, la información recopilada respecto a la necesidad de realizar repeticiones analíticas por diferentes causas. En la parte superior se recogen la repeticiones realizadas en la muestra original, mientras que la inmediata inferior se recogen las realizadas en una nueva muestra, que ha tenido que ser solicitada. Para ambos grupos se especifican y cuantifican los motivos de repetición, tanto para le detección de hiperfenilalaninemias como para la de hipertirotropinemias, así como el número de centros que contestan a cada motivo indicado, el número de repeticiones y el valor promedio de los puntos de corte aplicados.

Los porcentajes de repeticiones para cada detección llegan a situarse entre el 1,81 y el 2,14 %, para las hiperfenilalaninemias, y entre el 1,36 y el 1,48 % para las hipertirotropinemias, frente al número de recién nacidos analizados, siendo más que aceptables.

En la parte inferior se contempla y cuantifica la posibilidad de haber necesitado más de una nueva muestra para la detección definitiva.

TABLA 24. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994

REPETICIONES EN LA MUESTRA ORIGINAL

MOTIVADA POR:	DETECCION DE PKU			DETECCION DE HC		
	NÚMERO		PUNTO DE CORTE	NÚMERO		PUNTO DE CORTE
	Con.	Rep.	2,44 mg/dL Sangre total	Con.	Rep.	13,2 mcU/mL Sangre total
SUPERAR PUNTO DE CORTE	10	3540		10	3030	
DEFICIENTE IMPREGNACION	4	406		5	418	
ESTAR HUMEDA	3	12		4	11	
NO ELUIR	4	807		4	662	
OTRAS CAUSAS	4	3097		6	934	

REPETICIONES EN UNA NUEVA MUESTRA

MOTIVADA POR:	DETECCION DE PKU			DETECCION DE HC		
	NÚMERO		PUNTO DE CORTE	NÚMERO		PUNTO DE CORTE
	Con.	Rep.	2,11 mg/dL Sangre total	Con.	Rep.	13,4 mcU/mL Sangre total
SUPERAR PUNTO DE CORTE	12	400		13	1878	
DEFICIENTE IMPREGNACION	11	2325		11	2035	
ESTAR HUMEDA	3	36		3	5	
NO ELUIR	6	807		9	1202	
OTRAS CAUSAS	8	3097		7	358	

RECIEN NACIDOS A LOS QUE FUE NECESARIO SOLICITAR MAS DE UNA MUESTRA

	NUMERO	
DETECCION	CONTESTAN	RECIEN NACIDOS
PKU	8	499
HC	8	649

En la parte superior de la Tabla 25, se aportan los valores promedios de la media, mediana, desviación estándar, mínimo, máximo, percentiles 50, 75 y 90, de las edades en días de la toma de muestra, recepción, resultados e informe, de las repeticiones realizadas.

TABLA 25. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994
REPETICIONES DE TOMA DE MUESTRA

TIPO DE MUESTREO EN LA MUESTRA ORIGINAL: 1.1.

EDAD A											PERCENTILES			
(Repetición)	MEDIA		MEDIANA		D. TIPICA		MAXIMO		MINIMO		50 %	75 %	90 %	
TOMA	(7)	21,2	(6)	19,8	(7)	10,2	(7)	305	(6)	3	(4)18,5	(4)27	(3)41,6	Días
RECEPCION	(7)	24,8	(6)	22,8	(7)	9,9	(7)	307	(7)	3	(4)21,7	(4)31	(4)35	Días
RESULTADOS	(7)	27,3	(6)	25,8	(7)	10,3	(7)	309	(7)	6	(4)24,2	(4)34	(3)52	Días
INFORME	(5)	28,7	(4)	27,2	(5)	9,8	(5)	309	(5)	6	(3)26,6	(2)33,5	(2)47	Días

LLAMADAS PARA CONFIRMACIÓN

HIPERFENILALANINEMIAS	CONTESTAN	Nº LLAMADAS
FENILCETONURIAS	3	13
HIPERFEN PERMANENTES	3	8
HIPERFEN TRANSITORIAS	1	5
HIPERFEN EN ESTUDIO	1	1
FALSOS POSITIVOS	1	12

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	CONTESTAN	Nº LLAMADAS
CONFIRMADOS	3	16
HIPERTSH TRANSITORIAS	3	20
FALSOS POSITIVOS	3	35

CALIDAD DE LAS MUESTRAS RECIBIDAS: REPETICIONES ANALITICAS

TIPO DE MUESTRA	CODIGO * MUESTREO	ANALIZADAS Nº		NO SOLICITADAS Nº POR UTILIZAR LA 2ª MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO		SOLICITADAS Nº		RECIBIDAS Nº		RECIBIDAS %	
		Con.	Rep.	Con.	Rep.	Con.	Rep.	Con.	Rep.	Con.	%
MUESTRA ORIGINAL:											
Muestreo	1.1.	(12)	121043	(3)	743	(9)	7424	(9)	7066	(8)	95,0
Muestreo	1.2.	(2)	340	(1)	0	(2)	290	(2)	268	(2)	92,4
Muestreo	2.	(5)	52471			(2)	1000	(2)	950	(2)	95,0
NUEVA MUESTRA:											
Muestreo	1.1.										
Muestreo	1.2.										
Muestreo	2.										

* 1.1. MUESTRA UNICA O PRIMERA MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO. SANGRE PERIFERICA
1.2. PRIMERA MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO. SANGRE DE CORDON
2. SEGUNDA MUESTRA DEL DOBLE MUESTREO

Los valores promedios de la media para la toma de muestra (21,2), recepción (24,8), resultados (27,3) e informe (28,7) son algo más elevados que los de del año 1993, pero aceptables teniendo en cuenta la naturaleza de estas muestras, que lógicamente vienen condicionadas por el muestreo anterior. Para la mediana, los valores son inferiores a las medias y para el resto de valores promedios se observa una gran dispersión y en algunos casos muy alejados de los límites aceptables. A la izquierda de los valores promedio, también se expresa entre paréntesis el número de centros que han contestado a cada uno de los valores expresados en la tabla.

En la parte media, se muestran aspectos de la actividad complementaria para realizar la confirmación de casos positivos, como la realización de llamadas telefónicas. Del total de 22 centros se especifican para cada concepto, el motivo de la llamada, número de contestaciones y la cuantificación esta actividad.

En la parte inferior, se muestra una distribución de las repeticiones analíticas, de nuevo diseño para esta encuesta. Ante la aplicación no consensuada de los conceptos comprobación y repetición, que son utilizados indistintamente por los diferentes centros nacionales, se incluyeron en las instrucciones de la encuesta indicaciones específicas de denominar a cualquier determinación analítica realizada sobre una muestra, con excepción de la determinación original e inicial, como repetición analítica, eliminándose para esta evaluación la palabra o concepto comprobación. Sentado este acuerdo, se ha de denominar repetición en la muestra original al acto de repetir la analítica en la misma muestra original, generalmente causado por problemas técnicos o por niveles del marcador incrementados y se ha de denominar repetición en una nueva muestra, al acto de repetir la analítica en una muestra diferente de la original que se ha tenido que solicitar y para la que se ha tenido que realizar expresamente una nueva extracción, no prevista en el tipo de muestreo utilizado por el centro.

Este único concepto de repetición matizado en la muestra original y en una nueva muestra, permite una mejor evaluación de esta actividad, sobre todo por la relación directa de las repeticiones en una nueva muestra con la calidad de la muestra original, separándola de la propia actuación analítica de cada centro.

En la Tabla 26, se muestra el apartado de información referente al control de calidad aplicado a los métodos analíticos mediante el uso de controles internos y/o externos.

En la parte superior de la tabla se relacionan los nombres de los diferentes controles más utilizados en nuestro país, de los que se tuvo conocimiento a través de la encuesta de 1993 , agrupados por su utilización como controles internos o externos, contabilizándose en 8 para el grupo de internos y 7 para el externos. En la parte inferior se relaciona el código de cada centro de detección con el número de controles que realiza, tanto internos como externos, correspondiendo los números en estas dos columnas a la descriptiva realizada en la parte superior de la tabla.

TABLA 26. GARANTÍA DE CALIDAD. AÑO 1994

PROGRAMAS DE CONTROL DE CALIDAD

INTERNOS:
1. ELABORACIÓN PROPIA
2. BBL (BECTON DICKINSON)
3. DIAGNOSTIC PRODUCTS CORPORATION
4. SIGMA DIAGNOSTICS
5. WALLAC (PHARMACIA)
6. SHIELD (U.K.)
7. ICN BIOMEDICALS (USA)
8. BECKMAN

EXTERNOS:
1. CDC (CENTERS FOR DISEASE CONTROL, USA).
2. CONTRÔLE DE QUALITE DE DÉSPISTAGE NEONATAL. FRANCIA.
3. EUROPEAN EXTERNAL QUALITY ASSESMENT SURVEY IN NEONATAL SCREENING.
4. INTERLABORATORY QUALITY ASSURANCE FOR NEWBORN SCREENING. GERMANY.
5. UK NEQAS FOR CLINICAL CHEMISTRY. UK.
6. S.E.Q.C.
7. DEUTSCHE GESELLSCHAFTFUR KLINISSCHE CHEMIE

CONTROLES UTILIZADOS POR CADA CENTRO		
CÓDIGO	INTERNOS	EXTERNOS
1		
2	2-5	2-5-6
3	1-5	2
4	1-5	2-3-6
5		
6	1-2-4-5	3-4
7	1-3-4-5-8	2-4
8	1-2-3-4-5	1-2-3-4-5-6
9		
10	1-5	2-3-5-7
11		
12	1-5	5
13	2-3-5	1-3-4-5-6-7
14		
15	1-2-5	4-5
16	1-4-5	2-3
17	2-4-5	2-3-7
18	3-4-5	2-4
19	1-2-5-7	3-6
20	1-2-5-7	3-6
21		
22		

5. Discusión

Grado de cumplimentación global

La encuesta remitida a los 22 centros de detección nacionales, ha sido cumplimentada por todos ellos en diferente grado. En la segunda página del apartado de resultados de la encuesta se describe la cumplimentación de cada centro, matizando para cada uno de ellos un cierto grado cualitativo. Este grado oscila desde la máxima cumplimentación (X) a la mínima (X**). Esta última realmente es mínima, ya que tan sólo han contestado el número de analizados y los casos positivos detectados.

Esta información más que reflejar una posición negativa a la cumplimentación dealgunos centros, realmente refleja la precariedad de los medios disponibles para el programa, como insuficiencia de personal administrativo asignado total o parcialmente al programa, bajas por enfermedad de dicho personal que no son cubiertas y lo que consideramos más importante, falta de recursos informáticos y programación adecuada para proporcionar una gestión ágil y un control estadístico que hubiera permitido contestar a la mayor parte de la encuesta.. Por otro lado, esta mínima información no es tan sólo valiosa para entrever estas deficiencias, uno de los objetivos de esta evaluación, sino también para poder afirmar con seguridad que el número de analizados corresponde a una cobertura determinada y que las frecuencias halladas para cada grupo de alteración son muy precisas.

Alteraciones evaluadas

Las dos patologías contempladas en el objeto de este estudio, han sido la Fenilcetonuria, como alteración fundadora e impulsora de estos Programas y el Hipotiroidismo congénito, incorporada con posterioridad. Sin embargo, estas dos alteraciones no son entidades únicas, ya que en la actualidad deben considerarse sus variantes, entre otras razones, por el diferente tratamiento que debe aplicarse a cada una de ellas.

En el caso de la Fenilcetonuria, debe considerarse inicialmente como un cuadro bioquímico de elevación de la fenilalanina y por tanto hemos de referirnos en realidad como un estado de Hiperfenilalaninemia. A partir de los niveles plasmáticos hallados en la detección, repetición, normalización y/o confirmación, se establece la primera clasificación que permite aplicar el protocolo de confirmación y/o seguimiento más adecuado. Por ello, en este estudio y para esta alteración, se han incorporado los criterios adoptados por los especialistas clínicos de las unidades de seguimiento en la reunión de Barcelona, celebrada en el mes de mayo del año 1994, contemplándose la clasificación de las hiperfenilalaninemias como no permanentes, no PKU, PKU y atípicas.

En el caso del Hipotiroidismo congénito, debe considerarse inicialmente como un cuadro bioquímico de elevación de la tirotropina y por tanto hemos de referirnos a un cuadro de Hipertirotropinemia. De la misma manera y a partir de los niveles plasmáticos hallados en la detección, repetición, normalización y/o confirmación, se

establece una pauta de actuación que permitirá establecer en este caso dos cuadros: la Hipertirotropinemia transitoria y el Hipotiroidismo congénito, siendo a su vez este último un grupo de alteraciones diversas, tales como genéticas, anomalías de la embriogénesis o inducidas por fármacos.

Estas disquisiciones sobre las alteraciones evaluadas, nos permiten analizar los resultados de los casos positivos detectados en el año 1994 y detectar una segunda deficiencia. En la Tabla 5, se observan variaciones importantes en el número de casos positivos de un centro para una alteración, con respecto a otros centros. En la misma tabla, también puede observarse variaciones en el número de casos positivos de una alteración leve o transitoria con respecto a su forma más grave o permanente, situación idéntica a la ocurrida en la evaluación de 1993. Ello puede indicar dos cosas: a) mayor o menor frecuencia de la alteración de un centro con respecto a otro, o de la variante leve/transitoria con respecto a la grave/permanente; b) variaciones en los criterios aplicados en la detección. Entendemos que ambas posibilidades son probables y que han incidido en estos resultados, pero mientras en la frecuencia no podamos actuar, si debemos recomendar minimizar la segunda, aplicando unos criterios uniformes que en el futuro nos permitan obtener unas frecuencias más uniformes.

Otro aspecto importante a comentar, es que en la encuesta se solicitaba la información de los casos positivos, encuadrados en su grupo clasificatorio respectivo, es decir con los valores de normalización y/o confirmación, clasificación diagnóstica e inicio de tratamiento entre otros. La insuficiente información aportada al respecto, confirma la existencia de otra deficiencia: en un 65 % de los casos del grupo 3, en un 85,4 % del grupo 5 y en un 44,2 % del grupo 6, se ha contestado con respecto a un criterio bioquímico, ya que no se conocen algunos de los tres parámetros mencionados anteriormente. Esta deficiencia será más ampliamente documentada y comentada en otro apartado.

En las Tablas 6 y 7, se relacionan los centros con casos positivos de los grupos 1 al 3 y 5-6 con su número de nacimientos, expresándose las frecuencias respectivas. Se observa en estas una gran variabilidad, con valores que oscilan entre 1:630 y 1:47.779 para las Hiperfenilalaninemias (tabla 6) y entre 1:810 y 1:13.018 para las Hipertirotropinemias (tabla 7). Algunas de las causas que pueden motivar esta variabilidad, ya se han comentado en los apartados anteriores acerca de la diferencia de criterios aplicada, unida a la variabilidad genética de su incidencia en la población analizada. Una tercera causa se ha de sumar a esta variabilidad, la debida a la influencia del número de recién nacidos analizados por cada centro. En efecto, las frecuencias más bajas de la hiperfenilalaninemia PKU, influyen decisivamente sobre los centros con menor número de nacimientos, haciendo que la ley de probabilidades dictamine si en un año determinado se detectará o no el caso positivo que corresponda a dicha frecuencia. Este sesgo en las frecuencias por centro, lógicamente es de menor influencia para la hipertirotropinemia HC, ya que el número de nacimientos de cualquier centro supera a las halladas para esta alteración.

Por último, cabe comentar que en la Tabla 8 donde se muestran las frecuencias nacionales de las alteraciones evaluadas, éstas pueden compensar el sesgo indicado anteriormente, siempre y cuando se contabilicen el total de recién nacidos

analizados de todos los centros, que hayan o no obtenido detecciones de casos positivos, que ha sido el criterio aplicado en este estudio.

Las frecuencias nacionales, difieren ligeramente de las obtenidos en el año 1993, siendo únicamente muy similar para el grupo 3 de 1:18.366 en el 1994 frente a 1:17.487 en el 1993 y para el grupo 6 de 1:2.512 en el 1994 frente a 1:2.567 en el 1993. Para el grupo 1 la frecuencia ha disminuido 1:10.495 (1994) frente a 1:7.543 (1993). Para el grupo 2 también ha disminuido pero algo más intensamente 1:21.607 (1994) frente a 1:14.796. Para el grupo 5 la frecuencia ha aumentado 1:2.445 (1994) frente a 1:3.838. (1993).

Tan sólo se han reportado dos casos de hiperfenilalaninemia tardía PKU entre los 367.331 recién nacidos analizados, pudiéndose considerar a primera vista la frecuencia de 1:183.665 como un indicador muy favorable, tanto para la cobertura como para la eficacia de los programas nacionales. Sin embargo, debemos ser algo prudentes y considerar que la suma de errores totales, no tan solo los analíticos, no es de este orden sino superior. Por tanto, debemos considerar una nueva deficiencia cual es el no disponer de medios de información suficiente, que nos garanticen totalmente la inexistencia de resultados falsos negativos y en consecuencia nos confirmen el alto rendimiento de estos Programas.

Edad de toma de muestras

Antes de iniciar la discusión sobre este indicador, debemos recordar que se está evaluando en esta parte de la encuesta las condiciones en las que han sido detectados tan sólo los casos positivos pertenecientes al año 1994, dejando para la segunda parte las condiciones en las que han sido analizados todos los recién nacidos a lo largo del año.

En la Tabla 9 se muestra para el grupo de Hiperfenilalaninemias (1, 2 y 3) la media, desviación estándar, mínimo y máximo de la edad de toma de muestras de los casos positivos de estas alteraciones. Los valores promedios de las medias para los tres grupos son diferentes entre si, aunque son muy próximos los de los grupos 2 y 3. Para el grupo 1 es de 13,87 días, para el grupo 2 de 7,06 y para el grupo 3 de 6,64. El primer valor se halla por encima de los valores recomendados, ya que hay que tratar de aproximarse al quinto día de vida y evitar la toma antes del tercero (Las recomendaciones de los Centros para esta toma son o bien a partir de las 48 horas de alimentación, si es en la maternidad, o a partir del 5º día de vida si es ambulatoria; en algunas se indica 5º a 7º o 5º a 8º).

El valor promedio de 13,87 días para el grupo 1 es el más alejado de estas recomendaciones y aparentemente indica una actuación no idónea. Sin embargo, en ocasiones los valores medios no reflejan fielmente la distribución de un conjunto de valores, que en nuestro caso es el conjunto de todos los valores de la edad de toma de muestras. En este grupo los 8 casos del centro 9 con una media de 16,87 días, representan el 62,5 % de todos los casos, si no tenemos en cuenta los 19 casos de los centros 10 y 21 que no aportan estos datos, se hallan incidiendo fuertemente sobre el valor promedio. Efectuado un nuevo valor promedio con la media de los

centros, previa eliminación de los valores alargados de los centros 10 y 21, el resultado se convertiría en 7,5 días, promedio que ya se acerca mucho a las recomendaciones existentes.

Estas observaciones que ya fueron realizadas en la evaluación del año 1993, nos motivaron a buscar otras alternativas estadísticas capaces de aportar información sobre los diferentes periodos de actuación que componen la tría neonatal de errores metabólicos. En efecto, se propuso estudiar parámetros que reflejaran la distribución de estos valores y se incorporaron a la segunda parte de la encuesta los percentiles 50, 75 y 90, mientras que en la primera parte se ha aplicado la representación gráfica "Box Plot" de la distribución a los periodos de toma de muestra, detección y normalización/confirmación, que comentaremos más tarde.

Para los grupos 2 y 3 los valores promedios respectivos de 7,06 y 6,64 días, están dentro del intervalo recomendado y no se hallan tan sesgados como en el grupo 1. En el grupo 2 se observa una mayor agrupación de las medias, que oscilan entre 5,0 y 15,0, existiendo únicamente un caso del centro 6 con una media de 15,0 y que tan solo representa el 6,25 % del grupo, no pudiendo sesgar tan intensamente el valor promedio de 7,06 días. En el grupo 3 no se dan casos de centros con medias distorsionadoras y el valor promedio de la edad de toma de muestras de 6,64 días apenas se haya influenciado por el único caso del centro 7 con un valor de 10 días.

La diferencia existente entre los promedios del grupo 1 (13,87) y los grupos 2-3 (7,06 y 6,64) respectivamente, nos sorprende de nuevo porqué cualitativamente también sucedió en 1993. Para este suceso y aparte de la incidencia, antes comentada, que ha ocasionado la actuación de un centro, no encontramos otra explicación, ya que no tendrían que ser tan diferentes dado que en teoría el proceso de toma de muestras debe ser coincidente en los tres grupos de alteraciones y para los mismos centros.

En la Tabla 10 se muestra para el grupo de Hipertirotropinemias (5 y 6) la media, desviación estándar, mínimo y máximo de la edad de toma de muestras de los casos positivos de estas alteraciones. Los valores promedios de las medias para los dos grupos no difieren sensiblemente, para el grupo 5 es de 7,32 días y para el grupo 6 de 6,36.

El valor promedio para el grupo 5 ha sido de 7,32 días, es el más alto de los dos grupos, estando dentro de las recomendaciones. En este grupo tan solo se detecta 1 caso aportado por el centro 19 con un valor de 20,0 días, lo que indica dos situaciones: a) este único valor no distorsiona la media y b) los valores aportados en este grupo difieren sensiblemente de los aportados para el grupo 1, probable consecuencia de una diferente actuación o estrategia para el proceso de toma de muestras.

Para el grupo 6, el valor promedio ha sido de 6.36 días, acercándose mucho a las recomendaciones de toma de muestras. En este grupo se detectan varios casos aportados por los centros 5, 7 y 17 cuya omisión en el cálculo del valor promedio haría acercarse este valor al valor óptimo de cinco días de las recomendaciones.

Como resumen a la evaluación de la toma de muestras para los casos positivos del año 1994, se observa un alejamiento claro de las recomendaciones para el grupo 1, aunque muy sesgado por prácticamente la actuación de un solo centro. Teóricamente corregida dicha actuación, todos los valores medios son muy próximos para todos los grupos y todos ellos se hallan por encima de los cinco días recomendados como óptimos. Con excepción del grupo 1, los valores medios para todo los grupos, se hallan muy próximos a las recomendaciones e incluyéndose entre ello los dos grupos de mayor riesgo (5 y 6), en los que con toda probabilidad se requerirá un tratamiento, debiendo considerarse que en el conjunto de los cuatro grupos la actuación es muy aceptable.

Dado que en la primera parte de la evaluación, se estudian únicamente los casos positivos, que representan un número pequeño de casos respecto a los recién nacidos analizados, se profundizará más intensamente en este indicador, al evaluarlo en esta discusión en la segunda parte de la encuesta y relacionarlo con la estrategia de la toma de muestras.

Edad de detección

Los valores de detección dependen de tres variables; la primera de la edad de toma de muestras, la segunda del período de envío de las muestras a los centros de detección y la tercera el tiempo necesario para la realización de las determinaciones analíticas. A nivel de la literatura internacional, no existe un acuerdo en el tiempo de detección idóneo para programas de tría neonatal, sin embargo, todo el mundo es partidario de realizar la detección cuanto antes mejor, dependiendo de la alteración que se detecte, de los marcadores que se utilicen, de la infraestructura sanitaria y de otros condicionantes en estos programas preventivos.

En la Tabla 11 se muestra para el grupo de Hiperfenilalaninemias (1, 2 y 3) la media, desviación estándar, mínimo y máximo de la edad de detección de los casos positivos de estas alteraciones. Los valores promedios de las medias para los tres grupos difieren sensiblemente, para el grupo 1 es de 21,23 días, para el grupo 2 de 17,70 y para el grupo 3 de 15,11.

El valor promedio ha sido de 21,23 días para el grupo 1, siendo el más elevado y algo lejano de las diferentes corrientes de opinión y aparentemente indicador de una actuación no idónea. Sin embargo, este valor se ha reducido en casi 8 días respecto al promedio obtenido para este grupo en 1993. En este grupo el único caso del centro 13 con un valor de 49 días aún representando el 5,88 % de todos los casos del grupo ha incidido intensamente sobre el valor promedio de 21,23. Efectuado un nuevo valor medio con la media de los centros, con todos los casos, previa eliminación de este valor alargado, el resultado se convertiría en 19,56 días, promedio que se acerca mucho a las promedios de los otros dos grupos.

Para los grupos 2 y 3 los valores medios respectivos de 17,70 y 15,11 días, se acercan más a los valores óptimos y se hallan menos sesgados que en el grupo 1. En el grupo 2 se observa una cierta separación de las medias, que oscilan entre 11,0

y 30,0, habiendo un caso del centro 6 con media de 28 y otro caso del centro 13 con media de 30 días, que aún representando el 11,76 % del grupo, inciden intensamente sobre el valor promedio del grupo. En el grupo 3 se dan menos casos de centros con medias distorsionadoras y el valor promedio de la edad de detección de 15,11 días se halla más cercano a la representación del grupo, cuyas medias oscilan entre 12,6 y 19,25 días.

En la Tabla 12 se muestra para el grupo de Hipertirotropinemias (5 y 6) la media, desviación estándar, mínimo y máximo de la edad de detección de los casos positivos de estas alteraciones. Los valores promedios de las medias para los dos grupos no difieren sensiblemente, para el grupo 5 es de 12,51 días y para el grupo 6 de 14,12. Los dos valores se ajustan a los recomendados.

El valor promedio de todos los casos ha sido de 12,51 días para el grupo 5, que es un valor muy aceptable y el más bajo de los dos grupos. En este grupo los casos aportados por el centro 13 son 4 con una media de 24,0 y el caso aportado por el centro 19 con un valor de 30 días, se alejan de los del resto del grupo, aunque produciendo un sesgo mínimo, ya que el número total de casos en este abundante grupo es de 151.

Para el grupo 6, el valor promedio de todos los casos ha sido de 14,12 días, valor asimismo aceptable y prácticamente idéntico al obtenido en 1993 (14,8 días). En este grupo tan solo se detecta un caso aportado por el centro 5, con un valor de 25,0, cuya omisión en el cálculo del valor promedio conjunto de todos los centros, apenas haría mejorar el resultado original para este grupo.

Como resumen a la evaluación de la edad de detección para los casos positivos del año 1994, se observa un alejamiento de los periodos idóneos para el grupo 1, aunque sesgado por prácticamente la actuación de un centro. Una situación parecida puede entreverse para el grupo 2, aunque mucho más moderada. Teóricamente corregidas dichas actuaciones, todos los valores promedios de los grupos de las hiperfenilalaninemias serían próximos y a la vez más coincidentes con el grupo de hipertirotropinemias, por lo que se hallarían más cerca de los períodos idóneos descritos alrededor de los quince días.

En la segunda parte de la encuesta y con todos los recién nacidos analizados del año 1994, se profundizará más intensamente en la discusión de este indicador, conjuntamente con la edad de la toma y con el envío de las muestras y relacionarlo con la estrategia global de la unidad de detección.

Estudio de la distribución de los períodos de actuación

Hasta ahora se han discutido los resultados de los períodos de toma de muestras y detección, siguiendo el modelo ya aplicado a la evaluación de 1993, que esencialmente se ha basado en las medias elaboradas con los casos aportados por cada centro y los valores promedio de las medias de cada grupo de alteraciones. Se ha comentado y demostrado que el valor o la media de un centro de un solo o más casos respectivamente pueden sesgar intensamente el promedio conjunto para un

grupo determinado. Por ello en la primera parte de la encuesta de este año, se ha introducido una novedad como es el estudio de la distribución de los valores a través de la aplicación del "Box Plot", que muestra gráficamente tres características principales de una variable: su centro, su distribución y sus extremos.

La altura del rectángulo central o rango intercuartil, recoge las observaciones que se hallan entre el percentil 25 y el 50, o lo que es lo mismo el 50 % de observaciones de la muestra. Ello quiere decir, que el valor resultante de la intersección del borde superior del rectángulo con el eje de ordenadas, nos indica el valor máximo en días de vida en el que halla el 75 % de las observaciones. Por lo tanto, su aplicación en el estudio de los períodos de actuación de los programas de tría neonatal, nos parece muy indicada para representar un tipo de actuación que realmente responde a la estrategia aplicada por el centro y deja fuera el restante 25 % de observaciones, que es donde precisamente se hallan los valores anormales, originadas en casi el 100 % por situaciones que no responden a los planteamientos y periodos de actuación previstos en la estrategia de actuación. Recordemos que los programas de tría neonatal dependen totalmente de la toma de muestra y que ésta no se realiza físicamente en el propio laboratorio, sino a nivel intra o extrahospitalario.

La observación global del "Box Plot" también comporta otra ventaja, digamos en un lenguaje muy simple que no se halla influenciado por la "gausianidad" de la distribución, es decir que la distribución se realiza a través del propio diseño de los elementos gráficos que lo componen, permitiendo establecer la visualización de una nueva "normalidad" de actuación para una distribución determinada, marcando las observaciones anormales como valores externos (outliers) y clasificándolos en suaves o severos en relación a la propia distribución de la variable.

Además de los mencionados períodos de toma de muestra y detección, se ha incorporado a esta nueva aplicación el de normalización o confirmación, por lo que los comentarios que vamos a desarrollar, se referirán a estos tres períodos y para cada grupo de alteración.

Para el grupo 1 (gráfico 14), en la toma de muestra, se sitúa el valor de la mediana en 7 días, valor más aceptable a su vez que reducido con respecto a la media del grupo de 13,87. El rango intercuartil o altura del rectángulo va de 4,5 a 12 días, es decir al 50 % de la población se le ha practicado la toma como máximo a los siete días, valor aceptable, y a un 25 % de la población se ha realizado entre 7 y 12 días. Al restante 25 % de las observaciones se le ha realizado entre 12 y 56 días. Teniendo en cuenta que el número de casos, en los que se ha aportado esta información es de 16, el 25 % de las observaciones corresponde a 4 casos. De estos 4 casos, 3 son precisamente los valores externos severos que se observan en el gráfico, por lo tanto las anormalidades de actuación que pueden haber ocurrido en ellos, no deben penalizar a la actuación global de los otros 13 casos en los que puede afirmarse que el período de toma ha sido correcto. Recordemos que su evaluación a través de la media (13,87 días) no fue tan favorable.

Para la edad de detección es aplicable el mismo criterio, el valor en días de la mediana es sensiblemente más bajo que la media, pero en esta ocasión el rango intercuartil es más amplio entre 9 a 28,5 días, por lo que la nueva "normalidad" de la

propia distribución tan solo nos muestra 1 caso con valor externo y en esta ocasión de naturaleza suave.

Para la edad de normalización, el valor en días de la mediana es aceptable, no obstante el rango intercuartil es más amplio entre 5,5 a 60 días, fenómeno hasta cierto punto explicable por la propia naturaleza de la alteración, que en este grupo de hiperfenilalaninemias no permanentes puede alargarse a estas magnitudes.

Para el grupo 2 (gráfico 15), en la toma, se muestra el valor de la mediana de 7 días, valor más aceptable a su vez que idéntico, con respecto a la media del grupo de 7,06. El rango intercuartil se sitúa entre 3 y 8 días, valor muy aceptable y tan solo se observa una observación como valor externo suave.

Para la edad de detección, el valor en días de la mediana es sensiblemente más bajo que la media, siendo el rango intercuartil entre 15 y 21 días, casi igual de compacto que el de la toma, por lo que la nueva "normalidad" de la propia distribución nos muestra 5 casos con valores externos, dos de naturaleza suave y tres severos.

Para la edad de confirmación, el valor en días de la mediana no es valorable, no obstante el rango intercuartil es relativamente compacto, entre 0 y 21,5 días, detectándose un valor externo severo.

Para el grupo 3 (gráfico 16), en la toma, se muestra el valor de la mediana de 6,5 días, valor aceptable a su vez prácticamente idéntico, con respecto a la media del grupo de 6,64. El rango intercuartil se sitúa entre 4,75 y 8 días, valor muy aceptable y tan solo se detectan dos observaciones como valores externos suaves, uno por encima y el otro por debajo de los valores adyacentes.

Para la edad de detección, el valor en días de la mediana de 14,0 días es un día más bajo que la media, situándose el rango intercuartil entre 12 y 16 días, casi igual de compacto que el de la toma, detectándose 2 casos con valores externos, uno de naturaleza suave por debajo y uno severo por encima de los valores adyacentes.

Para la edad de confirmación, el valor en días de la mediana es de 15 días, aumentando la amplitud del intercuartil, entre 0 y 20 días, detectándose 2 casos con valores externos, uno de naturaleza suave por debajo y uno severo por encima de los valores adyacentes.

Para el grupo 5 (gráfico 17), en la toma, se muestra el valor de la mediana de 6 días, valor más aceptable y ligeramente inferior a la media del grupo de 7,32. El rango intercuartil se sitúa entre 3 y 9 días, valor muy aceptable, detectándose hasta 6 observaciones como valores externos, 3 como suaves y 3 como severos.

Para la edad de detección, el valor en días de la mediana es 10 días, ligeramente más bajo que la media, situándose el rango intercuartil entre 8 y 16 días, algo menos compacto que el de la toma, detectándose 3 observaciones como valores externos suaves.

Para la edad de normalización, el valor de la mediana es de 15 días, siendo el rango intercuartil relativamente compacto, entre 0 y 23 días, detectándose dos valores externos suaves.

Para el grupo 6 (gráfico 18), en la toma, se muestra el valor de la mediana de 6,5 días, valor aceptable a su vez prácticamente idéntico, con respecto a la media del grupo de 6,36 días y a la mediana del grupo 5. El rango intercuartil se sitúa entre 2 y 8 días, valor muy aceptable detectándose, como en el grupo 5, hasta 6 observaciones como valores externos, 3 como suaves y 3 como severos.

Para la edad de detección, el valor en días de la mediana es de 13,0, siendo un día más bajo que la media, situándose el rango intercuartil entre 10 y 17 días, algo menos compacto que el de la toma, detectándose 2 casos con valores externos suaves.

Para la edad de confirmación, el valor en días de la mediana es de 15, al igual que en el grupo 5, aumentando la amplitud del intercuartil, entre 5 y 20 días, no detectándose ningún caso como valor externo.

Grado de cumplimentación

En los modelos elaborados para recabar la información de los diferentes grupos de alteraciones, se solicitaron, además de la edad de toma de muestra y de detección, otros campos de información, con el fin de profundizar sobre la forma de actuación no tan solo acerca de la estrategia de toma de muestra, sino también acerca del propio proceso analítico en el laboratorio y del seguimiento posterior tras la confirmación de los casos positivos. Estos aspectos se han evaluado solo para los grupos 1, 2, 3, 5 y 6 , en función del número de casos, ya que no se ha detectado ningún caso del grupo 4 y los grupos 7 y 8 pertenecen a detecciones tardías además de que su casuística es muy reducida.

Para el grupo 1 (tabla 13), se aporta un resumen de los datos más relevantes de toda la información solicitada en la encuesta. El número máximo de contestaciones en todos los conceptos de la tabla, es de 17, ello se debe a la falta de información de estos datos de un solo centro, el cual llega a comunicar hasta 18 casos.

A nivel de la detección: El nivel medio de fenilalanina ha sido de 4,66 mg%, valor que creemos muy correcto como indicador de actuación, ya que los niveles en este grupo en teoría deben ser inferiores a los 6 mg%. El valor medio de corte de la concentración de la fenilalanina, ha sido de 2,55 mg%, valor muy de acuerdo con otras evaluaciones anteriores, lo que indica que el criterio del valor de corte no ha variado. Se contesta mucho más para la descriptiva del método 1 que para el método 2, ello causa la sensación de que el segundo método es considerado innecesario o superfluo a este nivel.

A nivel de la normalización: La edad media ha sido de 31,0 días, que aunque alargada y por tratarse de un grupo de alteración no permanente puede aceptarse. El nivel medio de fenilalanina ha sido de 1,22 mg%, valor que asimismo creemos muy

correcto como indicador de actuación, ya que los niveles en este grupo en el momento de repetir una nueva determinación en una nueva muestra, en teoría deben ser inferiores a los hallados en la detección. Se contesta insuficientemente para la descriptiva del método analítico utilizado, causando en esta ocasión una sensación de que la normalización no es realizada por el centro de tría neonatal o bien que no se controla en general esta fase. Semejante situación ocurre con la naturaleza sérica de la muestra, que solo es contestada por 5 centros.

En el gráfico 19, se contempla gráficamente en porcentajes la cumplimentación de las edades de detección y normalización, así como en estos dos períodos las de cumplimentación de los niveles de fenilalanina. Los porcentajes de contestación son bajos y quizás, el motivo no deba atribuirse a la mayor o menor predisposición de los equipos de las unidades de detección, sino más bien en la información básica a las unidades extractoras de toma de muestras, que en numerosas ocasiones encuentran muchas dificultades para dicho cometido y en cuanto a la complementaria la deficiente coordinación o inexistente comunicación entre la unidad de detección y la unidad de seguimiento.

En resumen, en este grupo se contesta con porcentajes deficientes a la edades de detección y normalización, significando una irregular actuación en esta alteración. El porcentaje de contestación a los niveles de fenilalanina a la normalización, aún desciende algo más al 40,0 %, mientras el de detección no varía en relación a los porcentajes de las edades, confirmándose la presencia de una deficiente información en este grupo.

Para el grupo 2 (tabla 14), el número máximo de contestaciones en todos los conceptos de la tabla es de 17, predominando especialmente la respuesta a nivel de detección y dado que el número de casos es precisamente de 17, el grado de cumplimentación es máximo.

A nivel de la detección: El nivel medio de fenilalanina ha sido de 4,41 mg%, valor muy similar al grupo 1, que creemos muy correcto como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la fenilalanina, ha sido de 2,40 mg%, valor igualmente similar al grupo 1, que está muy de acuerdo con otras evaluaciones anteriores. Se contesta mucho más para la descriptiva del método 1 que para el método 2, ello causa la misma sensación que en el grupo 1, de que el segundo método es considerado innecesario o superfluo a este nivel.

A nivel de la confirmación: La edad media ha sido de 31,7 días, que aunque alargada y por tratarse de un grupo de alteración no PKU puede asimismo aceptarse. El nivel medio de fenilalanina ha sido de 4,18 mg%, valor que asimismo creemos muy correcto como indicador de actuación, ya que los niveles en este grupo en el momento de repetir una nueva determinación en una nueva muestra, en teoría deben ser superiores a los hallados en la detección e inferiores a 6 mg%, según los criterios adoptados de clasificación. Se contesta de forma escasa para la descriptiva del método analítico utilizado, causando una sensación de que la confirmación no es realizada por el centro de tría neonatal o bien que no se controla en general esta fase. Semejante situación ocurre con la naturaleza sérica de la muestra, que solo es contestada por 4 centros.

En el gráfico 20, los porcentajes de contestación son altos, dando la sensación de que se tiene mayor información en este grupo, prácticamente el 100 %, pero que no se cumple con los niveles de fenilalanina en la confirmación cuyo porcentaje desciende al 47,1 % de respuesta.

En resumen, en este grupo se contesta con los más altos porcentajes a la edades de detección y confirmación, ello significa que las unidades de tría neonatal detectan la alteración y confirman su estabilización como hiperfenilalaninemia no PKU, es decir reflejan una correcta actuación. Sin embargo, el porcentaje de contestaciones a los niveles de fenilalanina a la confirmación, desciende al 47,1 %, mientras el de detección no varía en relación a los porcentajes de las edades, evidenciándose por este hecho una deficiente información en este aspecto.

Para el grupo 3 (tabla 15), el número máximo de contestaciones en todos los conceptos de la tabla es de 19, predominando especialmente la respuesta a nivel de detección y dado que el número de casos es precisamente de 20, el grado de cumplimentación es casi máximo.

A nivel de la detección: El nivel medio de fenilalanina ha sido de 14,3 mg%, valor elevado y muy diferente a los de los grupos 1 y 2, que creemos muy correcto como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la fenilalanina, ha sido de 2,48 mg%, valor similar en los tres grupos, que a este nivel de actuación no tiene que ser diferente. Se contesta mucho más para la descriptiva del método 1 que para el método 2, ello causa la misma sensación que en los grupos 1 y 2 , de que el segundo método es muy poco realizado.

A nivel de la confirmación: La edad media ha sido de 15,0 días, valor casi idéntico al de detección, que por tratarse de un grupo de alteración PKU, es decir el grupo de mayor gravedad es excelente, ya que por promedio posibilita el inicio del tratamiento a partir de los 15 días de vida. El nivel medio de fenilalanina ha sido de 13,78 mg%, valor que asimismo creemos muy correcto como indicador de actuación, ya que los niveles en este grupo deben ser superiores al valor de corte y posiblemente muy superiores a los 4 mg%. Se contesta al 50 % para la descriptiva del método analítico utilizado, causando una sensación de que la confirmación no es realizada por el centro de tría neonatal o bien que no se controla en general esta fase. Semejante situación ocurre con la naturaleza sérica de la muestra, que solo es contestada por 8 centros. El promedio de días a los que se inicia el tratamiento es de 17, valor excelente y relacionado con la edad de confirmación, aunque la pobreza de contestaciones es evidente. Algo mejora la contestación de la clasificación, a la que se contesta en 13 casos.

En la parte superior del gráfico 21, los porcentajes de contestación son altos, dando la sensación de se tiene abundante información en este grupo, pero que tampoco se cumple como en el grupo 2 con los niveles de fenilalanina en la confirmación cuyo porcentaje es del 60,0 % de contestaciones. En la parte inferior se muestra que la clasificación es contestada en un 65,0 %, porcentaje que se considera muy bajo dada la naturaleza de la alteración, apreciándose que la forma más abundante es la

suave, seguida de la forma severa y en último lugar la forma moderada, porcentajes no muy diferentes al de anteriores evaluaciones.

En resumen, en este grupo se contesta con altos a la vez que idénticos porcentajes a la edades de detección y confirmación, lo que significa que las unidades de detección disponen de dicha información y que por lo tanto no tan solo realizan la detección sino también la repetición en una nueva muestra para la confirmación. Esta significación inicial se pone en evidencia cuando el porcentaje de contestaciones a los niveles de fenilalanina a la confirmación, desciende bruscamente al 60,0 %, mientras el de detección solo desciende ligeramente en relación a los porcentajes de las edades. Estos datos parecen indicar una no muy buena coordinación entre la unidad de detección y la de seguimiento, ya que mientras la fase de detección es realizada exclusivamente por la unidad de detección, la de confirmación se ha realizado en otras unidades distintas, pertenecientes o no a las unidades de seguimiento.

Por último, en más de la mitad de los casos (65,0 %) de Hiperfenilalaninemia PKU (grupo 3), se conoce su diagnóstico definitivo, entendiéndose como tal la confirmación clínica de los mismos.

Para el grupo 5 (tabla 16), el número máximo de contestaciones en todos los conceptos de la tabla es de 141, predominando especialmente a nivel de detección y dado que el número de casos es precisamente de 151, el grado de cumplimentación es elevado.

A nivel de la detección: En este nivel de actuación las concentraciones se expresan en sangre total. El valor medio de tirotropina ha sido de 27,04 μU/mL, valor que creemos muy correcto como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la tirotropina, ha sido de 15,08 μU/mL, valor medio dentro de lo esperado y evidentemente relacionado con el valor anterior medio de detección. Se contesta abundantemente a la descriptiva del método para la tirotropina. El nivel medio de tiroxina ha sido de 4,96 μg/dL, valor que creemos inicialmente correcto como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la tiroxina, ha sido de 4,95 μg/dL, valor medio dentro de lo esperado y evidentemente relacionado con el valor anterior medio de detección, aunque llamando la atención no encontrarse claramente por debajo de esta cifra el valor medio de detección de tiroxina. Se contesta menos abundantemente a la descriptiva del método para la tiroxina que al de la tirotropina.

A nivel de la normalización: En este nivel de actuación y para este grupo, las concentraciones se expresan en suero. La edad media ha sido de 14,9 días, valor dos días más alto que el de detección y que es excelente. El nivel medio de tirotropina ha sido de 8,81 μU/mL, valor que asimismo creemos muy correcto como indicador de actuación, ya que los niveles en este grupo deben ser inferiores al valor de corte. Se contesta más escasamente a la descriptiva del método para la tirotropina. El nivel medio de tiroxina ha sido de 10,48 μg/dL, valor que es similar al de detección (4,96). El valor medio de corte de la concentración de la tiroxina, ha sido de 5,89 μg/dL, valor medio diferente al de detección (4,95 μg/dL en sangre total). El nivel medio de tiroxina libre ha sido de 1,32 ng/dL(suero), valor correcto

como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la tiroxina libre, ha sido de 0,70 ng/dL. Se contesta muy escasamente a la descriptiva del método para la tiroxina libre, lo que indica claramente la no realización sistemática de este indicador. Para la naturaleza sérica de la muestra, se observa un predomino de no contestaciones, en cambio la respuesta de la clasificación, es muy elevada pese a que se trata de hipertirotropinemias transitorias.

En la parte superior del gráfico 22, los porcentajes de contestación son altos para las edades, menores para los niveles de tirotropina y todavía inferiores para los de tiroxina, sobre todo en este último a la edad de normalización, disminuyendo la sensación inicial de que se tiene abundante información en este grupo, por el descenso en la fase de normalización. En la parte inferior se muestra que la clasificación es contestada en un 85,4 %, porcentaje que contrasta con el bajo porcentaje de contestaciones a los niveles de los marcadores en la normalización, apreciándose que la forma más abundante es hipertirotropinemia transitoria, seguida del hipotiroidismo bioquímico transitorio y en último lugar la de otras formas.

En resumen, en este grupo se contesta con altos porcentajes a la edades de detección y normalización, siendo ligeramente más alto en esta última, ello significa que las unidades de tría neonatal detectan la transitoriedad de alteración. Sin embargo, el porcentaje de contestaciones a los niveles de tirotropina a la normalización, desciende al 69,9 %, mientras el de detección apenas varía en relación a los porcentajes de las edades. Los porcentajes de contestaciones a los niveles de tiroxina a su vez también descienden, siendo indicativo de la no realización sistemática de esta determinación por todos los centros.

Por último, en más de las tres cuartas partes de los casos (85,4 %) se conoce su clasificación como alteración transitoria. Ello indica, una buena actuación de los programas en cuanto al seguimiento posterior a la detección inicialmente positiva.

Para el grupo 6 (tabla 17), el número máximo de contestaciones en todos los conceptos de la tabla es de 135, predominando especialmente la respuesta a nivel de detección y dado que el número de casos es precisamente de 147, el grado de cumplimentación es elevado.

A nivel de la detección: En este nivel de actuación las concentraciones se expresan en sangre total. El nivel medio de tirotropina ha sido de 152,4 μU/mL, valor que creemos muy correcto como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la tirotropina, ha sido de 19,06 μU/mL, valor medio dentro de lo esperado, aunque difiere ligeramente con el del grupo 5, cuando en teoría no tendría que ser diferente. Se contesta abundantemente a la descriptiva del método para la tirotropina. El nivel medio de tiroxina ha sido de 3,77 μg/dL, valor que creemos muy correcto como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la tiroxina, ha sido de 4,68 μg/dL, valor medio dentro de lo esperado y que prácticamente no difiere del valor medio de corte del grupo 5, que es lo esperado. Se contesta menos abundantemente a la descriptiva del método para la tiroxina que al de la tirotropina.

A nivel de la confirmación: En este nivel de actuación las concentraciones se expresan en suero. La edad media ha sido de 17,6 días, valor superior al de detección y que es aceptable. El nivel medio de tirotropina ha sido de 255,1 μU/mL, valor que asimismo creemos muy correcto como indicador de actuación, ya que los niveles en este grupo deben ser similares o superiores a los de detección. Se contesta más escasamente a la descriptiva del método para la tirotropina. El nivel medio de tiroxina ha sido de 4,1 μg/dL, valor inferior al de detección (3,77 μg/dL en sangre total, equivalente a 7,54 μg/dL en suero). El valor medio de corte de la concentración de la tiroxina, ha sido de 6,06 μg/dL, valor medio inferior al de detección (4,68 μg/dL en sangre total, equivalente a 9,36 μg/dL en suero) . El nivel medio de tiroxina libre ha sido de 0,72 ng/dL, valor correcto como indicador de actuación. El valor medio de corte de la concentración de la tiroxina libre, ha sido de 0,70 ng/dL. Se contesta escasamente a la descriptiva del método para la tiroxina libre, lo que indica claramente la no realización sistemática de este indicador en la confirmación. Para la clasificación, se observa un ligero predomino de no contestaciones.

En la parte superior del gráfico 23, los porcentajes de contestación son altos para las edades, menores para los niveles de tirotropina en la confirmación y todavía inferiores para los de tiroxina, sobre todo en este último a la edad de confirmación, consolidando la sensación que se tiene de que es más abundante la información en la detección que en la confirmación. En la parte inferior se muestra que la clasificación es contestada en un 44,2 %, porcentaje más de acuerdo con el de contestaciones a los niveles de los marcadores en la confirmación, apreciándose que la forma más abundante es la ectopia, seguida de la agenesia, tiroides "in situ", alteraciones sin clasificar. dishormonogénesis y en último lugar la forma transitoria.

En resumen, en este grupo se contesta con altos a la vez que idénticos porcentajes a la edades de detección y confirmación, lo que significaría que las unidades de detección disponen de dicha información y que por lo tanto no tan solo realizan la detección sino también la repetición en una nueva muestra para la confirmación. Esta significación inicial se pone en evidencia cuando el porcentaje de contestaciones a los niveles de tirotropina a la confirmación, desciende bruscamente al 59,9 %, mientras el de detección apenas varía en relación a los porcentajes de las edades. El porcentaje de contestaciones a los niveles de tiroxina aún desciende bruscamente al 16,3 %, pero esta observación lo que está indicando es que la totalidad de las unidades de detección realizan la determinación de tirotropina y que en cambio para la tiroxina solo se realiza en algunos centros. Estos datos indican una descoordinación o desinformación entre la unidad de detección y la de seguimiento, ya que mientras la fase de detección es realizada exclusivamente por la unidad de detección, la de confirmación se ha realizado en otras unidades distintas, pertenecientes o no a las unidades de seguimiento.

Por último, en más de la mitad de los casos (55,8 %) de Hipotiroidismo congénito (grupo 6), no se conoce su diagnóstico definitivo, entendiéndose como tal la confirmación clínica de los mismos. Cabe mencionar, que en los casos de dishormonogénesis el diagnóstico clínico definitivo se pospone entre uno y tres años, realizándose definitivamente al cabo de este tiempo, por lo que debería indicarse en futuras evaluaciones, dichas situaciones como provisionales del año

encuestado y añadirse con indicación especifica las confirmaciones de los años anteriores.

Estrategia de la actuación de los centros

En las Tablas 18 a 23, se solicita información sobre estrategia de toma de muestras y su influencia en la edad de la toma, recepción, resultados e informe, es decir la actuación global de todo el Programa.

La tabla 18 contempla la posibilidad de la existencia de los diversos tipos de muestreo, en la parte superior se muestra la respuesta para los centros que realizan un único muestreo y también para los que realizan un doble muestreo, utilizando sangre periférica, correspondiendo para estos últimos a la primera muestra de esta estrategia. En la parte media, con diseño idéntico a la superior, se muestra la respuesta para los centros que realizan el doble muestreo, correspondiendo los datos a la primera muestra pero cuando utilicen sangre de cordón. Por último en la parte inferior, se muestra la respuesta para los centros que realizan el doble muestreo representando pues estos datos los pertenecientes a la segunda muestra de esta estrategia.

Todos los datos presentados en esta tabla son valores promedios de las medias, medianas, desviaciones estándar, con excepción de máximos y mínimos, calculados por los mismos centros de todos los recién nacidos analizados el año 1994.

Para la única o primera muestra del doble muestreo en sangre periférica, el valor promedio de 5.56 días de la toma, no ha variado respecto a la evaluación del primer semestre de este mismo año, realizada en la encuesta de 1993 y se halla prácticamente en el valor recomendado hacía el que indicábamos hay que aproximarse idóneamente. El valor promedio de recepción de 11,26 días también es aceptable, aunque nos parece posible y revisable que puedan reducirse ligeramente estos 5.7 días de tiempo utilizado por el sistema de envío de las muestras al laboratorio. El valor promedio para la obtención de resultados de 14.06 días nos parece excelente, por cuanto significa que el tiempo requerido para realizar las determinaciones analíticas de 2,8 días, que se ha reducido de la anterior evaluación, difícilmente puede superarse ya que en este período a largo del tiempo de realización, se hallan incluidos los fines de semana y festivos. El valor promedio de la emisión del informe de 21.82 días, parece algo distanciado de la obtención de los resultados, ahora bien dado que en realidad estamos hablando de resultados normales, puesto que los positivos son tratados por otras vías de carácter urgente, parece razonable considerar este período de emisión del informe como aceptable, sobre todo cuando los esfuerzos se dedican a agilizar los resultados dudosos, comprobaciones o los claramente positivos.

El resto de los valores medios, tan sólo mencionar las medianas muy próximas a la medias, la desviación estándar baja para la toma, los valores máximos elevados y los mínimos muy bajos. En cuanto a los percentiles tan sólo comentaremos que para el

50 % de los recién nacidos, en general, los días de actuación son inferiores a los valores promedio, significando que en la mitad de la población se ha actuado con tiempos inferiores a los promedio y que en el 75 %, se realiza en tiempos no muy superiores al promedio, quedando solo un 25 % de población con tiempos más superiores, por lo que la distribución de esta actuación global es muy aceptable.

Para la primera muestra del doble muestreo en sangre de cordón, el valor promedio de 0 días u horas de la toma, parece no aportar ninguna información susceptible de análisis, sin embargo, nos permite separar los datos de actuación en estos 34.356 recién nacidos analizados, evitando su procesamiento mezclado con la muestra correspondiente de sangre periférica.

Para la segunda muestra del doble muestreo en sangre periférica, el valor promedio de 8,37 días de la toma, se halla alejado del valor recomendado y del valor promedio de la única o primera muestra en sangre periférica, situación esperada por tratarse de una segunda muestra. Por ello los valores promedios de recepción (15,24 días) y resultados (17,83 días) también están aumentados, siendo este incremento más brusco para el valor promedio de informe (40,25 días).

El resto de los valores medios, tan solo mencionar las medianas muy próximas a la medias y la desviación estándar baja para la toma. En cuanto a los percentiles sólo comentar, que la ausencia de respuestas no permite la realización de su análisis.

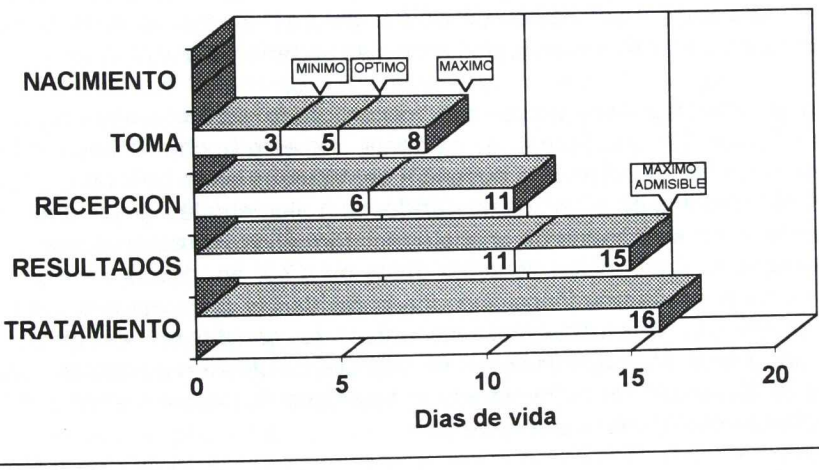
En la Tabla 19 se resume la estrategia del muestreo de los centros para la toma, en tres pares de columnas diferentes: a) única o primera muestra en sangre periférica, b) primera en sangre de cordón, c) segunda muestra en sangre periférica, en la que se indica que centros ha contestado a cada tipo de muestreo especificando la media aportada y el número de recién nacidos analizados por cada estrategia.

En síntesis, las tomas en el único muestreo y en la primera muestra del doble muestreo, se hallan en los valores recomendados, para la primera muestra en sangre de cordón también, mientras que para la segunda muestra en sangre periférica, el valor de 8,3 días pone de manifiesto una mejoría en la deficiencia en su utilidad, respecto a la anterior evaluación, por lo tanto, en caso de que se siga utilizando esta estrategia debe tratarse de no sobrepasarse los ocho días de vida.

Muchas controversias se han producido entre los profesionales de las unidades de detección, sobre la toma de muestra y la estrategia global de funcionamiento de los programas de Tría neonatal. En la actualidad, aún no existe un consenso en la fecha de toma de muestra, ni tampoco en su intervalo. Esta situación, que a primera vista parece una deficiencia de unificación de criterios de los profesionales de los centros nacionales, rebasa nuestras fronteras y también sucede a nivel de otros países. En Europa, según los datos manejados en la VI Reunión de la Sociedad Europea de Fenilcetonuria, celebrada en Pozman (Polonia) del 8 de al 11 de Octubre del año 1992, en los que se recoge información referida al mes de Septiembre del mismo año, de 13 países y 20 programas, en 9 de ellos la muestra para la detección de la Fenilcetonuria se toma el 5ª día de vida o después, en 5 programas la toma se realiza al 4º día o posterior, en 4 programas a partir del tercer día y en 1 a partir del primer día; de 1 programa no hay datos.

Es evidente, que aún cuando sería deseable una homogeneidad de criterios en cuanto al día o período de días idóneo para la toma de muestra, esta no existe ni a nivel nacional ni internacional. En la introducción, ya se ha comentado la existencia de más de 22 organizaciones distintas y todas ellas válidas, aunque evidentemente mejorables. La decisión de mejorarlas ya se halla en la mente de todos los profesionales de los centros nacionales de Tría neonatal, en la medida de las posibilidades de que dispongan, pero ante todo somos conscientes de que no debe adoptarse una decisión en este sentido, que permita mejorar unas hipotéticas horas o un día y que ello pueda significar una cuantiosa inversión de recursos, y lo que sería más grave, producir un descenso en la cobertura hasta el momento conseguida con el esfuerzo, no solo profesional, sino personal de los responsables de los centros de Tría neonatal y de todo el personal de sus equipos desde los años de inicio hasta el presente.

GRAFICO 24. PROGRAMA DE TRIA NEONATAL
TIEMPOS DE ACTUACION



Los evaluadores de este estudio, propusimos a raíz de los resultados de la encuesta del año 1993, minimizar la polémica de obtener un consenso en el día o periodo idóneo de la toma de muestra y centrar los esfuerzos en el conjunto total de la estrategia de un programa de tría neonatal. Los resultados evaluados de esta segunda encuesta, parecen indicar que la propuesta ha sido aceptada y que comienzan a detectarse cambios en dicho sentido, como por ejemplo la sensible reducción del valor promedio de la toma para la segunda muestra que desciende de 11,3 a 8, días de vida. El objetivo más importante es sin duda alcanzar, en los casos positivos detectados que lo requieran, un inicio de tratamiento precoz y cuanto antes mejor. Ello quiere decir que el conjunto de acciones como son la toma de muestra, el proceso de envío y el tiempo de análisis que son las variables incidentes en la obtención del resultado, deben interactuar con los márgenes de variación que mejor se adapten a la infraestructura sanitaria de la zona, área, comunidad autónoma, etc,

estableciendo que la suma de estas actuaciones no supere los 15 días en la obtención del resultado, meta que se ha conseguido para los dos primeros tipos de estrategia y que deja muy cerca a 2,83 días de conseguirla el tercer tipo de estrategia, es decir a la segunda muestra. Por tanto, ello es indicativo de que podrá iniciarse el tratamiento del caso detectado antes de las 24 horas siguientes, como muestra el gráfico 24, que recoge gráficamente estos conceptos.

Las Tablas 20, 21, 22 y 23 muestran todas las medias aportadas a la encuesta por los propios centros, de los tiempos requeridos además de la toma de muestra, para la recepción, resultados e informe en la única o primera muestra en sangre periférica, que es la más utilizada en este estudio en la parte superior y en la inferior a las de la segunda muestra. Para la toma (tabla 20), tan solo comentar que ya no se detectan en la columna de las medias ningún valor bajo, posiblemente perteneciente a muestras en sangre de cordón.

Los comentarios globales a estas cuatro tablas, que reproducen exactamente las respuestas a la encuesta, los centramos en dos puntos: a) se ha contestado como máximo por 10 de los 22 centros y se detecta un menor grado de datos en la desviación estándar y mediana; este "clareo de datos" se hace más acusado en la información sobre los percentiles; b) en las medias de los valores máximos, se detectan algunos valores muy elevados e incluso superiores a 100 -300 días.

En cuanto al primer punto, acerca del menor grado de cumplimentación de las medianas y desviaciones estándar, es evidente que este hecho se haya influenciado mayoritariamente por la escasez o ausencia de recursos en la gestión informatizada, ya que los tratamientos estadísticos solicitados son elementales, pero que no resulta fácil de aplicar si no se dispone de un sistema informático y programa adecuado para realizar la consulta y extracción de estos datos para ser aportados y tratados por un programa estadístico. Si añadimos que una parte de las respuestas aportadas, han sido realizadas por procedimientos manuales, la conclusión es inevitable: las unidades de detección mayoritariamente son deficientes en sistemas de gestión informatizada. Dicho problema, se agrava al máximo en cuanto a los percentiles a los que se contesta como máximo por 5 centros.

En cuanto al segundo punto, acerca de algunos valores máximos muy elevados, comentar que realmente estos valores son corroborados, pero que se trata de valores aislados que no representan la verdadera actuación del programa, como se ha demostrado en el estudio de la distribución de los casos positivos. Dicho de otra manera, estos valores son inevitables y se seguirán produciendo en el futuro, nuestra única opinión es que creemos inútil destinar grandes recursos para evitarlos, pero si que debemos prestar nuestra atención en que continúen como casos excepcionales abortando toda posible tendencia a su estandarización y/o incremento.

Indicadores de garantía de calidad: Repeticiones

En la Tabla 24 se contemplan algunos aspectos sobre las repeticiones realizadas por las unidades de detección, en la fase analítica.

En general el grado de cumplimentación no ha sido satisfactorio, ya que se contesta como máximo por 12 centros. El número de repeticiones es muy bajo y por tanto indica una buena organización analítica, sobre todo cuando la mitad de ellas o más de la mitad de las repeticiones en la muestra original, son motivadas por superar el punto de corte, siendo las restantes motivadas por influencias externas no atañibles al propio proceso analítico o por causas justificadas como prematuridad, utilización de compuestos yodados tanto a la madre como al niño. En las repeticiones realizadas en una nueva muestra, es diferente y el predominio lógico es por causas imputables a la calidad de la toma.

En la parte superior de tabla 25, se muestran los valores promedios de las medias, medianas, desviaciones estándar, máximos, mínimos, percentiles 50, 75 y 90 de los períodos de toma, recepción, resultados e informe, pero en esta ocasión se refieren a las repeticiones realizadas por los centros. En general el grado de cumplimentación es muy bajo, por ello y para no extendernos demasiado en su discusión, se ha incorporado a la izquierda de cada dato aportado y entre paréntesis el número de centros que lo ha contestado. La media de 21,2 días de la toma, llama la atención al ser más elevada que la evaluación anterior y distanciarse marcadamente del valor promedio de la segunda muestra, aportada en el estudio de la estrategia de toma de muestra. Ahora bien, por cuanto estamos evaluando repeticiones, y siendo los tiempos de actuación de los casos positivos francamente buenos o aceptables, con excepción del grupo 1, hemos de considerar que cuando la repetición es motivada por valores elevados de los marcadores bioquímicos, se realiza con mayor agilidad que el resto de las otras situaciones.

Indicadores de garantía de calidad: Llamadas para confirmación.

Como consecuencia de la actividad analítica de las unidades de detección, se detectan en algunos recién nacidos niveles sanguíneos de los indicadores utilizados, por encima de los valores considerados como normales para la edad en que se realiza la toma de muestra. Cuando estos indicadores se hallan inicialmente muy alterados, hay que proceder a confirmar estos valores analizando una nueva muestra de sangre y por tanto se ha de localizar a la familia del recién nacido y citarla en un punto de extracción. Esta información se ha recogido en la parte media de la tabla 25, que muestra la respuesta a esta actividad de los 22 centros encuestados.

El grado de cumplimentación para los distintos motivos encuestados es muy bajo, mucho más que en la anterior evaluación, ello nos impide un análisis adecuado de esta actividad. Se ha contestado proporcionalmente más la confirmación del Hipotiroidismo congénito que a la de Hiperfenilalaninemias/Fenilcetonurias, ello obedece a la diferencia en el número de casos positivos entre ambos grupos de alteraciones 298 frente a 72, hecho que además corrobora el incumplimiento de respuesta, ya que el número de llamadas al menos tendría que coincidir con el número total de casos positivos.

En la parte inferior de la tabla 25, se recopila la información solicitada acerca de la calidad de las muestras recibidas en las repeticiones, con dos objetivos: a) analizar la posible influencia de la muestra original en la necesidad de realizar una repetición

y b) analizar la posible ventaja que pudiera ofrecer el hecho de realizar un doble muestreo. En este supuesto, se contempla que la primera muestra del doble muestreo puede ser incorrecta o mostrar valores elevados para un marcador, lo que originaría la repetición en una nueva muestra que se ha de solicitar a la familia del recién nacido. Dado que está protocolizada la segunda muestra del doble muestreo, esta muestra podría anular la inevitable nueva petición de la repetición.

La información aportada en la encuesta sobre esta parte del cuestionario para su cumplimentación no parece haber sido suficiente o no ha sido bien entendida y por desgracia el número de respuestas es muy deficiente. Por ejemplo, el número de muestras analizadas en la repetición, motivada por el análisis previo en muestra original, al que han contestado 12 centros es incorrecto ya que ha sido confundido por algún centro con el número total de determinaciones en la muestra original. Por otro lado, el limitado número de contestaciones (3) al apartado no solicitadas en nueva muestra, impide precisamente el aprovechamiento de la información previsto en el segundo objetivo.

Indicadores de garantía de calidad: Control de calidad

En la Tabla 26, se muestra en la parte superior la relación de los diferentes controles utilizados en las determinaciones analíticas, agrupados por su uso como controles internos o externos. Para el control interno de los laboratorios, se utilizan en general los suministrados por casas comerciales, sean o no del propio "kit", aunque también se utilizan los de elaboración propia. Para el control externo, se utilizan exclusivamente controles suministrados por organismos u organizaciones no comerciales y dedicadas a programas de control de calidad neonatal.

El grado de cumplimentación es superior, respecto a la evaluación de 1993, en cuanto al número de centros que han contestado y lo han realizado solo responden 15 de 22, es decir el 68,1 %, aunque todavía nos consta que en la realidad este porcentaje es mayor, no obstante la actividad manifestada queda reflejada en la parte inferior de esta tabla. Entre los centros que han contestado, destaca el centro 8 que aglutina el máximo número de controles, sobre todo los externos, mientras que el mínimo de controles realizado por dos centros es de 3.

Puede resumirse que el mantenimiento de programas de control de calidad analítica de forma global es aceptable y ha aumentado cuali y cuantitativamente, ahora bien sería deseable mantener una línea en este sentido más regular, que como mínimo incluyera un control interno y externo por cada línea analítica que se lleve a cabo. Cabe mencionar que la Comisión de Errores Metabólicos, promovió un control nacional externo de calidad entre todos los centros nacionales, cuya realización y resultados ya se hallan incluidos en esta evaluación.

6. Conclusiones

La encuesta puede considerarse haber sido cumplimentada por todas las Unidades de Detección nacionales, teniendo en cuenta el diferente grado de cumplimentación y habiéndose aceptado la respuesta mínima de los casos positivos detectados y del número de recién nacidos analizados.

El grado de cumplimentación global de la encuesta ha sido insuficiente en algunos apartados, que mayoritariamente indican una deficiencia de recursos en la capacidad retrospectiva de explotación de los datos analíticos generados, reflejados fundamentalmente en la ausencia y/o deficiencia de gestión basada en sistemas informáticos, además de posible no dedicación específica del personal a estos programas.

Se requiere que todos los centros realicen un esfuerzo todavía mayor, si ello es posible, para alcanzar un mayor grado de cumplimentación ante próximas evaluaciones, para poder disponer de una documentación todavía más sólida a nivel nacional de los Programas de Tría Neonatal, que nos permita avanzar todavía un paso más, en el estudio de soluciones a los problemas planteados y aún pendientes a lo largo de 26 años de actuación.

Se constata todavía, aunque más limitada a unos pocos centros respecto a la anterior evaluación de 1993, una diferencia de criterios entre las Unidades de Detección nacionales, en cuanto a la agrupación y clasificación bioquímica de las alteraciones evaluadas, que incide en los resultados obtenidos de los casos positivos, sobre todo en la diferenciación entre las variantes transitorias y meros falsos positivos, sospechas o dudas no confirmadas. Por ello, se insiste una vez más sobre la revisión de estos criterios de clasificación bioquímica para ser aplicados uniformemente en todo el ámbito nacional y obtener así resultados más homogéneos, restringiendo sus posibles diferencias de un centro a otro, a la propia variabilidad genética en el área geográfica de actuación del programa.

Se ha confirmado en ocasiones la no coincidencia de los casos de alteraciones permanentes o transitorias de las hipertirotropinemias, desde el punto de vista bioquímico, que es el criterio adoptado en esta encuesta para la clasificación. Se ha documentado por el centro 7 este hecho la existencia de un caso, que no creemos que sea el único a nivel nacional, en que el criterio clínico lo tipifica de forma transitoria, sin embargo, si nos atenemos a los resultados de los marcadores bioquímicos es una forma permanente. A pesar de este caso, el criterio en la clasificación bioquímica inicial es el único de que disponemos como criterio de evaluación de resultados, hasta que un futuro, que no creemos muy lejano, pueda organizarse una reevaluación diagnostica retrospectiva de estas formas de hipertirotropinemia, por parte de la Unidades de Seguimiento.

Las frecuencias nacionales aportadas en este estudio pertenecientes al año 1994, fluctúan respecto a las evaluaciones de años anteriores, con excepción de la Hiperfenilalaninemia PKU, que ha permanecido totalmente invariable., representando hasta la fecha las frecuencias más próximas a la realidad, ya que se dispone en esta evaluación, del número de recién nacidos analizados y del número de casos

positivos detectados de todos los centros nacionales, información que ha sido posible obtener gracias al esfuerzo realizado en su recopilación, minimizando la falta de información de la que adolecen las evaluaciones anteriores a 1993.

La edad media de la toma de muestras en los casos positivos detectados en el año 1994 se halla muy ligeramente por encima de los valores recomendados, habiendo mejorado respecto al año 1993, con excepción del grupo 1 que aunque también ha mejorado aún se halla por encima de los mismos. En conjunto puede afirmarse que esta actuación es excelente, porque refleja el máximo esfuerzo que pueden realizar los profesionales de las Unidades de Detección a nivel de su actuación personal, es decir, probablemente para mejorar estos resultados, se requeriría una actuación específica de las autoridades sanitarias en el área de prevención.

La edad media de la edad de detección en los casos positivos detectados en el año 1994 se halla en general en los valores recomendados, constatándose un ligero alargamiento para las Hiperfenilalaninemias. Este alargamiento, es más que probable, se deba a las diferencias metodológicas, como nos indica el centro 7, que para la detección de las Hiperfenilalaninemias utiliza la cromatografía en capa fina, de más lenta realización. Ello alarga la detección 3 a 4 días, respecto a otros centros que utilizan métodos fluorométricos o enzimáticos, o bien con respecto a la detección de las Hipertirotropinemias.

La incorporación en esta evaluación del estudio de la distribución de los valores de los períodos de toma, detección y normalización/confirmación, mediante el método estadístico "Box Plot", presenta importantes ventajas con respecto a la expresión de la media, cuando es aplicado como forma de valoración de la actividad global de actuación del Programa de Tría Neonatal, a través de los casos positivos detectados.

Se constata un mayor grado de cumplimentación en cuanto a datos analíticos de la fase de detección que de la normalización o confirmación, siendo bajo con un promedio del 50 % de respuestas para las Hiperfenilalaninemias y elevado con un promedio del 90 % para las Hipertirotropinemias. Aceptando que las fases de normalización y confirmación se llevan a cabo en la Unidades de Seguimiento, hemos de concluir que las de Detección ignoran o no disponen de información de esta fase de la normalización/confirmación de las Hiperfenilalaninemias.

Se presentan por segunda vez en nuestro país los valores medios de la concentraciones de los indicadores utilizados en las fases de detección, normalización y confirmación, observándose una clara diferencia entre las concentraciones de una alteración no permanente o transitoria de las de una permanente, aunque estos valores medios se hallen calculados sobre resultados con metodologías diferentes.

La relación entre los valores medios de detección, normalización y confirmación de la tiroxina total y de la tirotropina en los grupos 5 y 6, permite establecer con estos resultados que la tiroxina es un marcador tardío con respecto al periodo de la toma de muestras en la fase de detección, confirmándose en nuestro país el uso prioritario de la tirotropina como marcador idóneo en la detección del Hipotiroidismo congénito.

Se constata un bajo grado de cumplimentación en cuanto a la información sobre la clasificación diagnóstica del grupo 3, que ha sido contestada en tan solo el 65 % de los casos de Hiperfenilalaninemia PKU y aún más bajo en el grupo 6 que ha sido contestada en tan solo el 44,2 % de los casos de Hipotiroidismo congénito. Este hecho confirma lo concluido anteriormente en cuanto a la comunicación entre las Unidades de Detección y Seguimiento, que demuestra ser deficiente o bien estas últimas tampoco controlan en su totalidad los casos positivos detectados por las primeras. La reevaluación diagnostica de algunos casos de Hipotiroidismo solo puede realizarse, en un periodo de 2 a 3 años después del nacimiento, sin embargo, el número de casos a que afecta esta reevaluación no parece justificar la falta de clasificación diagnóstica del 55,8 % restante.

En la estrategia de toma de muestra, el valor promedio de la toma única y/o primera muestra del doble muestreo, se ha situado en 5,56 días, que prácticamente cumple los cinco días de vida recomendados en la anterior evaluación, sin que ello halla supuesto una posible reducción de la cobertura conseguida.

En la estrategia de toma de muestra, el valor promedio de la segunda toma protocolizada por los centros que practican el doble muestreo, se puso de manifiesto una deficiencia en su utilidad en evaluación anterior. Sin embargo, el valor promedio ha sido de 8,3 días que cumple prácticamente la recomendación efectuada de no sobrepasar los 8 días de vida.

Se propuso fijar un día máximo para la obtención de los resultados, que recomendamos en 15 días y que las fases incidentes en su consecución, como la toma de muestras, el tiempo de envío de las muestras al laboratorio y el tiempo de las determinaciones analíticas, puedan variar para ajustarse a las condiciones sociales y la infraestructura sanitaria existente en cada momento, mientras garanticen el cumplimiento estricto de obtener los resultados en el período recomendado. Este límite no se ha cumplido exactamente con todos los grupos de alteraciones de los casos positivos, aunque se halle muy cerca. Sin embargo, a nivel de actuación de todos los recién nacidos, la obtención de resultados global ha sido de 14 días, tiempo de actuación que consideramos como excelente, muy difícil de superar y que deseamos que en próximas evaluaciones pueda al menos mantenerse en el mismo valor promedio.

El grado de cumplimiento para los indicadores de garantía de calidad para los distintos motivos encuestados, sobre la actividad del año 1994, ha sido deficiente. Consideramos que la información solicitada en estos apartados no es fácil de cumplimentar y ha cogido de sorpresa a las infraestructuras de organización de algunos centros, para las que ya se ha comentado su deficiencia. No obstante, su inclusión en esta evaluación ha marcado unas expectativas futuras y sobre todo la convicción consensuada de la imperiosa necesidad en adecuar los sistemas de gestión, que permitan superar la actual etapa.

Se constata en cuanto al número de repeticiones, considerado como bajo y por tanto como buen índice de organización analítica, que entre las causas que las motivan, aparte de la de superar el valor de corte y las deficiencias de calidad de la muestra, deben considerarse las motivadas por prematuridad, aplicación de desinfectantes

yodados tanto a la madre como al niño, por transfusión, etc. Ello explica y justifica el mayor número de repeticiones, insistimos, no inherentes a la eficacia y rendimiento del propio proceso analítico de las Unidades de Detección.

El grado de cumplimiento para el control de calidad analítico, aún ha sido deficiente aunque ha mejorado respecto a la anterior evaluación, en cuanto al número de centros que lo han contestado. Para los que han participado, puede considerarse que mantienen esta actividad analítica imprescindible con eficacia, en donde el mínimo de controles que practica un centro es de tres. La puesta en marcha del Control de Calidad Nacional a mediados del año encuestado, supone un nuevo paso en la calidad de estos programas.

Las evaluaciones realizadas por la Comisión de Errores Metabólicos de la S.E.Q.C.. han supuesto una base organizada por los propios profesionales de la Unidades de Detección nacionales, que han permitido año tras año conocer las dimensiones de la actuación de estos programas preventivos en nuestro país. El proyecto que se ha realizado bajo los auspicios del Real Patronato, en su primer año permitió presentar una visión más actualizada y profunda del rendimiento de estos programas y poder objetivar aquellas deficiencias que aún no han sido solucionadas y que nos permitirían incrementar su rendimiento. Prueba de ello han sido las modificaciones introducidas en la presente evaluación, fruto del conocimiento de la anterior, además de las mejoras en los diferentes aspectos cuantificados en esta segunda evaluación. Creemos que todos los datos que en el pasado o presente se han elaborado, deben contrastarse con los que resulten del censo que se ha iniciado para la recaptación de todos los casos positivos detectados por estos programas y relacionarse con el número de nacimientos habidos en los periodos estudiados y de esta manera evaluar definitivamente la labor realizada a lo largo de estos 26 años.

7. Referencias

1. Guthrie R. The Role of Parents and Parent Associations in Neonatal Screening. In Current Trends in Infant Screening. ed. B.J. Schmidt, A.J. Diament, N.S. Loghin-Gross, Excerpta Medica, 1989, pp. 3-4.

2. Følling I. The discovery of phenylketonuria. Acta Paediatr, 1994, suppl 407, 4-10.

3. Gerhardt C. Ueber Diabetes mellitus und Aceton. Wiener Med. Presse, 1865, 6, 673.

4. Følling A. Über Auscheidung von Phenylbrenztraubensäure in den Harn als Stoff Wechselanomalie in Verbindung mit Imbezillität. Hoppe-Seylers Z Physiol Chem 1934, 227, 169-76.

5. Følling A. Utskillelse av fenilpyrodruesyre i urinen som stoffs kifteanomali i forbindelse med imbecillitet. Nord Med Tidsk 1934, 8, 1054-9.

6. Gerrard J.W. Phenylketonuria revisited. Clin. Invest. Med., 1994, 17(5), 510-513.

7. Woolf L.I., Vulliamy D.G. Phenylketonuria with a Study of the Effect upon it of Glutamie Acid, Arch. Dis. Child. 1951, 26, 487-94.

8. Scriver C.R. Science, medicine and phenylketonuria. Acta Paediatr. 1994 Suppl. 407, 11-18.

9. Scriver C.R. Whatever Happened to PKU?. Clinical Biochemistry, 1995, 28 (2), 137-144.

10. Guthrie R. The origen of newborn screening. Screening 1992, 1, 5-15.

11. Guthrie R., Loebeck M.E., Hillman M.J. Sensitivity of Thiamine Pyrimidine Associated with Resistance to Amethopterin or Purine Antagonists. Proc. Soc. Exp. Biol. Med., 1957, 94, 792-4.

12. Guthrie R. Blood Screening for Phenylketonuria. J.A.M.A., 1961, 178, 863.

13. Clayton E.W. Issues in State Newborn Screning Programs. Pediatrics, 1992, 90, 641-645.

14. Medical Research Council Steering Committee for the MRC/DHSS Phenylketonuria Register. Routime neonatal screening for phenylketonuria in the United Kindong, 1964-78. British Medical Journal, 1981, 282, 1680-1684.

15. Schmidt V. Ivar Christian Bang (1869-1918). Founder of Modern Clinical microchemistry. Cli. Chem., 1986, 32, 213-5.

16. Bickel H. Memories of Professor Dr. Horst Bickel. Screening, 1995, 4, 108-109.

17. Zetterström. Editorial Comment on phenylketonuria. Acta Paediatr., 1995, 84, 716-8.

18. Pollitt R.J. Neonatal Screening in France. J. Inher., Metab. Dis., 1983, 6, 49-50.

19. Therrell Jr. Preface, in Advances in Neonatal Screening, ed., B.L., Therrell Jr., Excerpta Medica, 1987, pp. vii.

20. Naruse H. "A Silver Yacht": Memories of Hiroshi Naruse. Screening, 1995, 4, 107-116.

21. Gibbs N.K., Woolf L.I. "Tests for Phenylketonuria. Results of a one-year programme for its detection in infancy and among mental defectives". Bv. Med. J. II, 1961, 532.

22. Woolf L.I., Griffiths R., Moncrieff A., Coates S., Dillistone F. "The dietary treatment of PKU". Arch. Dis. Childh. 1958, 33, 31.

23. Woolf L.I. "Large-scale screening for metabolic disease in the Newborn in Great Britain", a Phenylketonuria and allied metabolic diseases. Anderson J.A., Swaiman K.F., (dir.) Children's Bureau, Washington, 1967, 54.

24. I Jornadas del Screening Neonatal en la Comunidad de Madrid. Madrid, 30 de Noviembre de 1993.

25. Sabater J. "Los Orígenes de la Detección Precoz de Metabolopatías en España. El Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona". Prevención de Enfermedades Metabólicas Congénitas, pendiente de publicación.

26. Del Cromosoma al Gen. Corporació Sanitaria Clínic. Libro conmemorativo del 25º aniversario del Institut de Bioquímica Clínica. Edita Diputació de Barcelona, 1995, ISBN:84-7794-395-8.

27. Efron M.L., Young D., Mosser H.W., Maccready R.A. "A simple chromatographic screening test for the detection of disorders of amino acid metabolism. A tecnique using while blood or urine collectes of filter paper". N. Eng. J. Med. 1964, 270, 1378.

28. Maya A. Aportaciones al Diagnóstico Precoz de Alteraciones Metabólicas Congénitas en el Recién Nacido. Tesis Doctoral. Facultad de Farmacia. Universidad de Barcelona, 1974.

29. Dussault J.H., Coulombe P., Laberge C., Letarte J., Guyda H., Khoury J. Preliminary Report on a Mass Screening Program for Neonatal Hypotyroidism., J. Pediatr., 1975, 86, 670.

30. Bickel H., Bachmannc C., Beckers R., Brand N.J., Clayton B.E., Corrado G., Feingold H.J., Giardini O., Hammersen G., Schönberg D. Eur. J. Pediatr., 1981, 137, 133-139.

31. Sánchez de Medina Contreras. "Los orígenes de la detección masiva de enzimopatías en España. Historia de CIAMYC". Prevención de enfermedades metabólicas congénitas, año VIII, nº 7, 3-4 (1994).

32. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la S.E.Q.C. "Plan Nacional de Detección Precoz Neonatal". Prevención de enfermedades metabólicas congénitas, año I, nº 1, 6-9 (1987).

33. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la S.E.Q.C. "Plan de Detección Precoz Neonatal. Evolución, resultados y perspectivas futuras". Prevención de enfermedades metabólicas congénitas, año II, nº 2, 7-10 (1988).

34. Maya A. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la S.E.Q.C. "Situación actualizada de la Fenilcetonuria en España". Prevención de enfermedades metabólicas congénitas, año III, nº 3, 6-9 (1989).

35. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la S.E.Q.C. "Datos analíticos correspondientes a 1990". Prevención de enfermedades metabólicas congénitas, año V, nº 4, 8-11 (1991).

36. Alonso Fernández J. R. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la S.E.Q.C. "Resultados y situación de la Tría neonatal en España". Prevención de enfermedades metabólicas congénitas, año VI, nº 5, 5-12 (1992).

37. Alonso Fernandez J. R. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la S.E.Q.C. "Cobertura de los programas de Tría neonatal en España y estrategias de toma de muestras". Prevención de enfermedades metabólicas congénitas, año VII, nº 6, 4-13 (1993).

38. Ugarte M. "Neonatal Screening Programme for Aminoacid and Congenital Hypotiroidism in Spain". Neonatal Screening. Ed. Naruse. H. Irie, M.; Excerpta Médica. Amsterdam, p. 491-2 (1983).

39. Fraga J.M., Alonso Fernández, J.R., "Neonatal Screening Programmes in Spain: 1982-1986". Advances in Neonatal Screening. Ed. B.L. Therrell Jr. Excerpta Médica. Amsterdam, p. 487-8 (1987).

40. Morreale de Escobar G., Perales M.C., Montiel F., Pastor R., Aranda A., Obregon M.J. Escobar del Rey F. Neonatal Thyroid Screening in Two Areas of Spain. Neonatal Screening. Eds. Naruse H., Irie M.,. Excerpta Médica. Amsterdam, p. 115-6 (1983).

41. Alonso Fernández J. R. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Sociedad Española de Química Clínica y col. "Neonatal Screening in Spain 1968-

1992. New Horizons in Neonatal Screening. Eds. Farriaux J.P., Dhont J.L., Excerpta Médica, Amsterdam, p. 317-320 (1994).

42. Diez años de programa de detección precoz neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en la Comunidad Autónoma Vasca. Serie de Documentos Técnicos de Salud Pública (18). Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco, Victoria-Gasteiz, 1993, 149 páginas.

43. Orden 018/1992 de 1 de Diciembre, de la Consejeria de Salud, por la que se dictan normas en relación con el "Programa de Prevención de las Minusvalias". B.O.C.M., 15-XII-92.

44. Remón J.M., Sánchez J., Ruiz V., Jiménez R., Fraiz F.J., Aguado A., González M. El Screening de Aminoacidopatías empleando Orina. Estudio Familiar de un caso de Iminoglicinuria. Comunicado al XII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Química Clínica, 29-31 Octubre 1993. Murcia.

45. Aguado A., Fraiz F.J., Sánchez J., Remón J.M., Ruiz V., Jiménez R., González M. Estudio Familiar de un caso de Cistationuria y evolución del tratamiento con piridoxina. Comunicado al XII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Química Clínica, 29-31 Octubre 1993. Murcia.

46. Alonso Fernández J.R., Castiñeiras D.E., Parrado C., Fraga J.M., Peña J. Galactose Newborn Screening: Test for Reducing Sugars in Urine Samples Impregnated Paper. Advance in Neonatal Screening. Ed. B.L. Therrell Jr. Excerpta Médica. Amsterdam, p. 233-7 (1987).

47. Fraga J.M., Alonso Fernández J.R., Bóveda M.D., Cocho J.A., Bravo M., Peña J. The Organization and Methods of Neonatal and Metabolic Screening in the Regional Screening Center of Galicia (Spain). Advances in Neonatal Screening. Ed. B.L. Therrell, Jr. Excerpta Médica. Amsterdam, p. 481-3 (1987).

48. Dulin E. Situación actual en España del "screening" de Hiperplasia Adrenal Congénita (HAC). Prevención de enfermedades metabólicas congénitas. año VIII, nº 7, 11-14 (1994).

49. Wolf B., Heard G.S. Screening for Biotinidase Deficience in Newborns: Worldwide Experience. Pediatrics 85, 512-517 (1990).

50. Maya A. Presentació de resultats del primer milió de nadons a Catalunya y a les Illes Balears. Bolleti de la Societat Catalana de Pediatria, Octubre 1995.

51. Maya A., Puliol M. Concepto de Cribaje Neonatal, Antecedentes Históricos. Programa de Detección Precoz o Cribaje Neonatal de Cataluña y Baleares. En el libro "Del cromosoma al gen". Libro conmemorativo del 25º aniversario del Institut de Bioquímica Clínica. Edita Diputació de Barcelona, 1995, ISBN:84-7794-395-8.

52. Fernández Iglesias C., Flórez I.G., Rodríguez-Gonzalez M.C., Gascón S. Neonatal screening for phenylketonuria and hypothyroidism in Principado de Asturias (Spain) using two types of blood samples. Screening, 1995, 4, 131-138.

53. Maya A., Alonso Fernández J.R. Evaluación del funcionamiento de los laboratorios de Tría Neonatal en España. Impacto socio-sanitario-científico. Documentos 44/95. Edita: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Madrid.

ENCUESTA A LAS UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL PKU

FUNDOSA SOCIAL CONSULTING

Dirección Técnica: Javier Albor González

Análisis y redacción: Javier Albor González
Pilar Jiménez Hernández

INTRODUCCION

Los motivos que han llevado al REAL PATRONATO DE PREVENCION Y DE ATENCION A PERSONAS CON MINUSVALIA a realizar este estudio se basan por un lado, en la falta de una información sistemática de la realidad socioepidemiológica actual de las personas que constituyen el universo de los ENFERMOS FENILCETONURICOS -aminoacidopatía importante dentro de los trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos- y por otro, al interés por conocer la situación actual y desarrollo de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU[1] dedicadas al tratamiento de estas metabolopatías.

La metodología utilizada en la investigación ha sido la encuesta para lo cual se ha elaborado:

* Un cuestionario que recoge la información referida a la Unidad: identificación, recursos humanos, recursos técnicos e infraestructura, características generales y otras cuestiones de interés (Anexo I).

* Ficha individual de casos en la que se identifica la patología de cada paciente, sexo, edad, etc...(Anexo II).

Para la realización de la encuesta se ha contado con un directorio proporcionado por el REAL PATRONATO. El directorio consta de 18 UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU distribuidas geográficamente en distintas Comunidades Autónomas. Estas 18 UNIDADES concentran más del 90% de casos de ENFERMOS FENILCETONURICOS controlados por los dispositivos sanitarios.

---

[1] *Unidad de Seguimiento.- Denominamos con este término al conjunto estructurado de funciones, tareas y competencias que tienen como objetivo tratar terapéuticamente a los pacientes fenilcetonuricos; dicha estructura puede asignarse a uno, varios o un equipo de profesionales.*

Al contar con un universo tan reducido no se ha extraído una muestra para la realización de la encuesta sino que se ha encuestado a todo el censo (18 UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU).

A continuación se relacionan los profesionales y establecimientos a los que se les ha remitido los cuestionarios, según el directorio proporcionado por el REAL PATRONATO DE PREVENCION Y DE ATENCION A PERSONAS CON MINUSVALIAS.

CC.AA./CIUDAD	RESPONSABLE/DENOMINACION UNIDAD	C.SANITARIO/DEPARTAMENTO
ANDALUCIA/SEVILLA	Dr. MANUEL PEREZ PEREZ Coordinador PROGRAMA PKU UNIDAD DE NUTRICION CLINICA Y DIETETICA PEDIATRICA	H. INFANTIL VIRGEN DEL ROCIO
ANDALUCIA/SEVILLA	Dra. CONCEPCION MARCHANTE SERRA Jefa de Sección CENTRO DE DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO EIM	H. UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA MACARENA BIOQUIMICA-PEDIATRICA
ANDALUCIA/MALAGA	Dr. CARLOS SIERRA SALINAS Jefe de la Unidad UNIDAD DE GASTROENTEROLOGIA Y NUTRICION PEDIATRICA	H. MATERNO-INFANTIL PEDIATRIA
ARAGON/ZARAGOZA	Dr. ANTONIO BALLDELLOU VAZQUEZ Jefe de Sección UNIDAD DE ENFERMEDADES METABOLICAS Y HEREDITARIAS	H. INFANTIL MIGUEL SERVET PEDIATRIA
BALEARES/PALMA DE MALLORCA	Dr. JOAQUIN BELLON MARTINEZ Jefe de Sección CENTRO DE DETECCION PRECOZ Y CONSEJO GENETICO	CONSEJERIA DE SANIDAD SECCION MATERNO-INFANTIL
CANARIAS/TENERIFE	Dra. MONICA RUIZ PONS Médica Adjunta UNIDAD DE NUTRICION INFANTIL	H. NUESTRA SRA. DE LA CANDELARIA PEDIATRIA
CASTILLA Y LEON/ VALLADOLID	Dr. FERNANDO FERNANDEZ DE LAS HERAS Jefe de Servicio SERVICIO DE PEDIATRIA	H. DEL RIO HORTEGA SERVICIO DE PEDIATRIA
CATALUÑA/BARCELONA	Dr. JAUME CAMPISTOL PLANA Coordinador Unidad UNIDAD SEGUIMIENTO PKU	H. SANT JOAN DE DEU NEUROLOGIA
EXTREMADURA/BADAJOZ	Dr. JUAN JOSE CARDESA GARCIA Dpto. Pediatría	H. MATERNO INFANTIL PEDIATRIA
GALICIA/SANTIAGO	Dr. CRISTOBAL COLON NEJERAS	H. GENERAL DE GALICIA PEDIATRIA
MADRID	Dra. MERCEDES MARTINEZ-PARDO Jefa de la Unidad UNIDAD DE ENFERMEDADES METABOLICAS	H. RAMON Y CAJAL LACTANTES Y PEDIATRIA
MURCIA	Dr. EMILIO BORRAJO GUADARRAMA Coordinador UNIDAD PKU	CIUDAD SANITARIA VIRGEN DE LA ARRIXACA ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA
NAVARRA/PAMPLONA	Dr. JOSE EMILIO OLIVERA OLMEDO Jefe de Servicio ENFERMEDADES METABOLICAS	H. VIRGEN DEL CAMINO UNIDAD DE GASTROENTEROLOGIA Y NUTRICION
PAIS VASCO/BILBAO	Dr. PABLO SANJURJO CRESPO Médico Adjunto	H. DE CRUCES PEDIATRIA, LABORATORIO DE METABOLISMO
PAIS VASCO/GUIPUZCOA	Dr. JOSE ARENA ANSOTEGUI Coordinador Programa Metabolopatías UNIDAD DE METABOLOPATIAS	H. MATERNO INFANTIL NTRA. SRA. DE ARANZAZU PEDIATRIA
COMUNIDAD VALENCIANA/VALENCIA	Dra. JAIME DALMAU SERRA Responsable Unidad UNIDAD DE NUTRICION	H. INFANTIL LA FE
COMUNIDAD VALENCIANA/ALICANTE	Dra. Mª JOSE BELENGUER FONT Dpto. Lactantes	H. GENERAL DE ELCHE LACTANTES
PRINCIPADO DE ASTURIAS/OVIEDO	Dr. CARLOS BOUSOÑO GARCIA	H. MATERNO-INFANTIL COVADONGA SERVICIO GASTROENTEROLOGIA

Se ha remitido el cuestionario y las fichas individuales de pacientes a las 18 UNIDADES obteniendo respuesta de 15, de las que 14 han cumplimentado tanto el cuestionario como las fichas de pacientes y solo una nos ha remitido exclusivamente las fichas. Hay que tener en cuenta que en la redacción del informe se han analizado los datos referidos a 13 de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU por ser ésta la información recibida antes del proceso informático de los datos y la elaboración de las tablas.

Entendemos que se debe hacer una valoración positiva del nivel de contestación alcanzado destacando la buena receptividad que ha habido por parte de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU. Por un lado, se ha obtenido un porcentaje de respuesta del 77,77%; por otro lado, las Unidades que llevan un mayor número de pacientes (caso de Madrid, Barcelona, Valencia, etc...) están incluidas en el presente estudio.

Para conseguir un resultado óptimo del estudio se ha visto necesario mantener un contacto directo y abierto con todas las UNIDADES. Por ello, se han efectuado llamadas telefónicas periódicas desde el mes de Julio, fecha de envío de los cuestionarios, a todas las Unidades comprobando la buena recepción de los mismos e interesándonos en las posibles dificultades que podían encontrar a la hora de cumplimentarlos.

Queremos expresar nuestro agradecimiento al REAL PATRONATO DE PREVENCION Y DE ATENCION A PERSONAS CON MINUSVALIA por haber depositado su confianza en nosotros y por su valiosa colaboración a lo largo de la realización de este estudio. También manifestamos nuestro más sincero agradecimiento a la Doctora MERCEDES MARTINEZ-PARDO que ha contribuido con su asesoramiento en los inicios y durante el estudio, a que por primera vez se alcance una sistematización de la realidad socioepidemiológica de las HIPERFENILALANINEMIAS, así como de la situación y características de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL PKU.

A TODOS LOS PROFESIONALES que nos han atendido y soportado en nuestra insistencia por poder obtener la información sin la cual no sería posible el finalizar este estudio. Reciban -asimismo- nuestro reconocimiento y agradecimiento.

El informe se ha estructurado en dos grandes capítulos:

* El primero se refiere a los pacientes que están siendo atendidos por las distintas UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU en la actualidad, abarcando todas las variables contempladas en la ficha individual de casos que consideramos aportan una información objetiva de gran utilidad para los profesionales sanitarios.

* En el segundo capítulo abordaremos las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU desde una perspectiva organizacional y de medios con que cuentan de cara a posibilitar un mejor conocimiento de sus necesidades.

* El tercer capítulo está dedicado a las INCIDENTES CRITICOS de las Unidades en función de toda la información recabada a lo largo de la investigación.

Este informe se completa con un anexo estadístico, en el que se detallan las distribuciones de frecuencias: absolutos, porcentajes verticales y porcentajes horizontales.

Del mismo modo se complementa con una base de datos en soporte informático en el que se incluyen los datos individualizados más relevantes de cada paciente y de cada UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU.

I. PACIENTES CON HIPERFENILALANINEMIAS

Cuando hablamos de enfermos Fenilcetonúricos nos estamos refiriendo a un colectivo cuantitativamente pequeño en comparación a otros grupos de enfermedades que afectan a un mayor número de personas. Sin embargo, la importancia cualitativa de esta patología, por los costes sociales y personales así como por la gravedad de la misma, nos lleva necesariamente a conocer en profundidad cuántos casos existen y cómo son. En este sentido entender que esta metabolopatía merece toda nuestra atención por su importancia cualitativa, entender que debemos profundizar en las características socioepidemiológicas de los pacientes así como en una mejor atención a los mismos redunda sin duda en el bienestar y la calidad de vida de nuestra sociedad.

Según el Profesor Doctor J. Prieto Veiga de la Universidad de Salamanca[2] la FENILCETONURIA se hereda de acuerdo con un carácter autonómico recesivo. La frecuencia de la enfermedad es de 1 por cada 14.000-20.000 nacidos vivos, siendo el número de portadores (heterocigóticos) clínicamente sanos de 1 por 60, a 1 por 80.

A continuación vamos a analizar la información obtenida en relación con los pacientes de una forma exhaustiva contemplando las variables que pueden aportar claridad a la hora de establecer criterios generales en el tratamiento de esta patología.

J. Prieto Veiga, Pregrado Pediatría Tomo I, Ed. Luzan 5 S.A. Ediciones, Madrid 1.987, pg. 276

1. CARACTERISTICAS DE LOS PACIENTES

El número total actual en España de enfermos con HIPERFENILALANINEMIAS atendidos por las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU es de 456 casos.

La distribución territorial por Comunidades Autónomas indica que más del 70% de los pacientes están siendo tratados en UNIDADES DE PKU radicadas en tres Comunidades: Andalucía, Cataluña y Madrid. Un 21% de casos se reparte en otras tres Comunidades (Galicia, País Vasco y Comunidad Valenciana) y solamente un 8% entre las 5 comunidades restantes donde existe UNIDAD DE SEGUIMIENTO (Aragón, Baleares, Canarias, Castilla-León y Navarra).

Existe por tanto e inicialmente un cierto desequilibrio en lo que se refiere al número de pacientes que trata cada Unidad traducible casi en una relación inversa: pocas Unidades tratan muchos casos, muchas Unidades tratan pocos casos.

Casuística solamente en parte atribuible al domicilio del paciente, toda vez que, por ejemplo, la UNIDAD radicada en Madrid trata pacientes que viven en otras comunidades autónomas además de los residentes en Madrid, un caso similar se da en la Unidad radicada en Cataluña.

TABLA Nº 1
DISTRIBUCION TERRITORIAL DE PACIENTES
SEGUN CC.AA. EN LA QUE EXISTEN UNIDADES DE SEGUIMIENTO

CC.AA.	%	ABSOLUTOS
ANDALUCIA	34.-	155
ARAGON	3.5	16
BALEARES	2.9	13
CANARIAS	0.2	1
CASTILLA Y LEON	0.7	3
CATALUÑA	16.6	76
GALICIA	9.2	42
MADRID	19.7	90
NAVARRA	0.7	3
PAIS VASCO	5.3	24
COMUNIDAD VALENCIANA	7.2	33
TOTAL	**100,-**	**456**

- 98 -

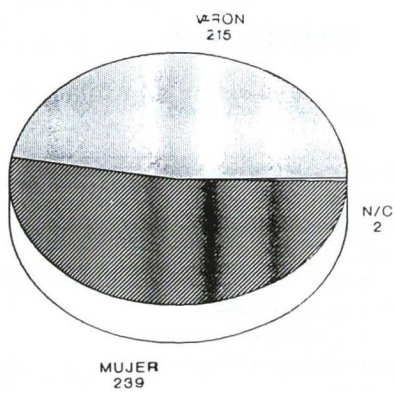
ATENDIENDO A DISTINTAS VARIABLES SOCIODEMOGRÁFICAS QUE NOS INDICARÍAN EL PERFIL OBJETIVO DE LOS PACIENTES OBSERVAMOS LAS SIGUIENTES CUESTIONES:

En relación a la **VARIABLE SEXO** no se observa una fuerte tendencia hacia la concentración respecto de uno u otro género. Sí hay un mayor número de pacientes Fenilcetonúricos entre las mujeres que entre los hombres, pero la relación es ciertamente equilibrada: **por cada 10 pacientes se puede decir que 6 serían mujeres y 4 serían hombres,** o de otra forma, por cada paciente mujer existirá 0,6 pacientes hombres. En concreto y en términos porcentuales, el 52,4% (239) de los pacientes son mujeres y el 47,1% (215) hombres.

Datos que no se difieren excesivamente con los datos de población a tenor del Censo de 1.991. Si en España el 50.96% de la población son mujeres, el porcentaje de pacientes mujeres Fenilcetonúricas se incrementa en un 1.44%; en el caso de los hombres decrecería un 2% (49.04% población general masculina, 47.1% pacientes Fenilcetonúricos hombres).

GRAFICO Nº 1

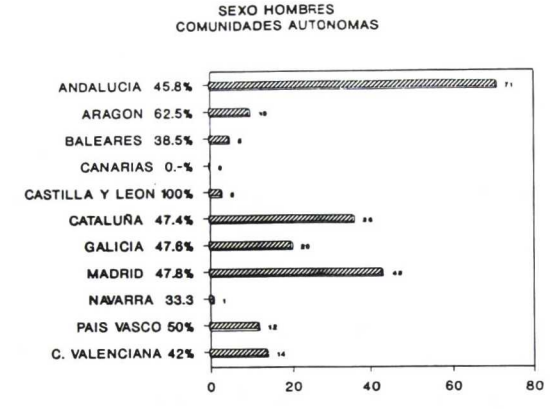
DISTRIBUCION PACIENTES SEGUN SEXO



BASE 456

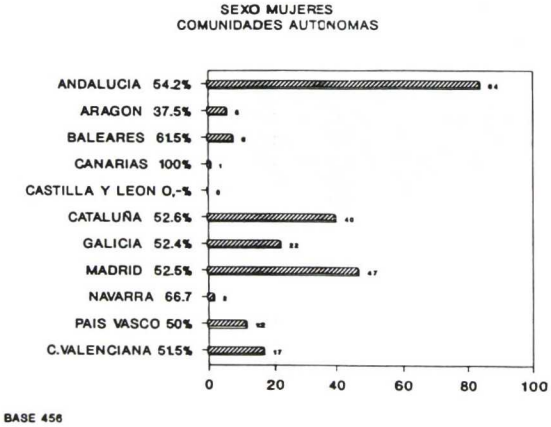
Atendiendo a la **DISTRIBUCION** de los casos en las Unidades según su radicación en una u otra comunidad, se observa que no existen diferencias sustanciales entre unas y otras en razón a esta variable. Con la única excepción de Aragón, donde la tendencia se invierte, es decir, en Aragón se atienden más pacientes varones que mujeres: 62,5% en los primeros y 37,5% en las segundas.

GRAFICO Nº 2



BASE 456

GRAFICO Nº 3



BASE 456

LA DISTRIBUCIÓN DE PACIENTES SEGÚN LA EDAD de los mismos nos devuelve la imagen de una población esencialmente joven e incluso muy joven.

Solamente un paciente tiene más de 30 años de edad, **situándose la media de edad del conjunto en 8.5 años de edad.**

El mayor número de pacientes, es decir la moda, tiene actualmente un año (46 casos, 10.1%), el segundo grupo de edad más importante es el de tres años (39 casos, 8.6%), el tercer grupo de edad es el de 7 años (37 casos, 8.1%).

Todo ello nos indica por tanto que ésta es una metabolopatía que afecta actualmente a la población infantil, sin duda a ello contribuye el dispositivo de control y seguimiento de la propia metabolopatía, antes (como veremos con motivo de las razones de alta de los pacientes) que la tasa de morbilidad de la enfermedad. Contribuye también la reciente importancia y atención a esta metabolopatía (teniendo en cuenta que la mayoría de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU no tienen más de 15 años de existencia). Pacientes jóvenes por tanto porque "jóvenes son también los dispositivos específicos de atención a los mismos". En este sentido y probablemente un seguimiento de las UNIDADES a medio plazo nos daría un incremento sustancial de la media de edad del paciente (pués al estar en tratamiento sin duda se alargará la esperanza de vida).

La media de edad, como decimos es de 8,5 años; no obstante la media es un estadístico que nos indica la tendencia central, tomada solamente como tal puede llevarnos a una percepción distorsionada de la realidad.

De hecho, por debajo de la media, es decir **entre 8 años y un día de edad se sitúan actualmente el 59.7% de los pacientes**, es decir la distribución de la población atendiendo a la edad tendría una forma asimétrica positiva, o si se quiere "escorada" hacia el grupo de menor edad.

Haciendo cohortes de edad siguiendo criterios clásicos de psicología evolutiva la distribución sería la siguiente:

* De 3 o menos años
  117 casos (25.7%)
* De 4 a 6 años
  89 casos (19.5%)
* De 7 a 12 años
  139 casos (30.5%)
* De 13 a 17 años
  59 casos (13%)
* 18 o más años
  48 casos (10.5%)

Se observa así dos cohortes de edad donde se sitúan la mayoría de los pacientes, por un lado pacientes que, permítasenos la expresión, en términos evolutivos estarían en la primera infancia (lactantes, bebés) y por otro lado otro grupo importante que hoy por hoy están en la segunda etapa de la infancia (entre 7 y 12 años). Ambas cohortes aglutinan al 56.2% de los pacientes Fenilcetonúricos.

Atendiendo a la comunidad autónoma donde se radica la UNIDAD DE SEGUIMIENTO, se observa, como ya ocurría con la variable sexo, una tendencia homogénea a la realidad del conjunto de ellas. Así si nos fijamos en las tres UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU que más pacientes tratan y analizamos la edad que tienen éstos, vemos que la mayoría de los enfermos son, de nuevo, personas de menos de 8 años: así Andalucía cuenta con 89 pacientes que representa el 57% de los casos que lleva, Cataluña 56 casos (74%) y Madrid con 54 casos (60%).

TABLA Nº 2
EDAD DE LOS PACIENTES

EDAD	%	ABSOLUTO
MENOS DE 1 AÑO	1.1	5
1 AÑO	10.1	46
2 AÑOS	5.9	27
3 AÑOS	8.6	39
4 AÑOS	7.7	35
5 AÑOS	4.8	22
6 AÑOS	7.-	32
7 AÑOS	8.1	37
8 AÑOS	6.4	29
9 AÑOS	4.2	19
10 AÑOS	3.7	17
11 AÑOS	4.4	20
12 AÑOS	3.7	17
13 AÑOS	2.6	12
14 AÑOS	2.2	10
15 AÑOS	3.3	15
16 AÑOS	2.9	13
17 AÑOS	2.-	9
18 AÑOS	0.9	4
19 AÑOS	2.-	9
20 AÑOS	1.5	7
DE 21 A 25 AÑOS	4.8	22
DE 26 A 30 AÑOS	1.1	5
MAS DE 30 AÑOS	0.2	1
N/C	0.9	4
TOTAL	**100,-**	**456**

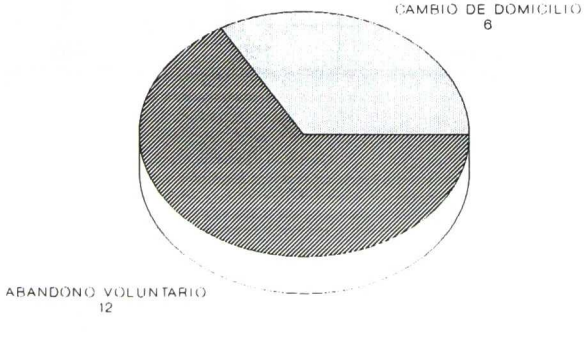
Anteriormente decíamos que la ausencia de pacientes con más de 30 años (adultos o ancianos) y la alta tasa de pacientes con edades tempranas se debe sin duda más al ciclo de vida de las propias Unidades y a la importancia que recientemente se le han dado a estos dispositivos que a la morbilidad de los propios pacientes. De hecho ante la cuestion *"En términos globales el alta de los pacientes se ha debido a mortalidad, cambio de domicilio, abandono voluntario u otras razones"* ninguna unidad contesta que el abandono o alta de los pacientes se haya debido a mortalidad., si en cambio a Cambio de Domicilio o Abandono Voluntario.

En cualquier caso. El número de pacientes que por distintos motivos se dan de "baja" en una UNIDAD DE SEGUIMIENTO es ciertamente bajo. En sentido estricto **DESDE QUE SE CREO LA PRIMERA UNIDAD DE SEGUIMIENTO DEL PKU SOLAMENTE 12 PACIENTES HAN ABANDONADO VOLUNTARIAMENTE EL PROGRAMA.** Otros seis pacientes han cambiado de domicilio y por tanto de UNIDAD DE SEGUIMIENTO.

Teóricamente cabría plantearse si hay UNIDADES DE SEGUIMIENTO con más altas o menos, con más o menos abandonos, la realidad es que no se **puede focalizar las altas o el abandono del programa en una u otra UNIDAD DE SEGUIMIENTO.** Los doce pacientes que han abandonado el programa se distribuyen entre 5 UNIDADES DE SEGUIMIENTO. Del mismo modo los pacientes que cambian de domicilio se distribuyen en otras cinco Unidades.

GRAFICO Nº 4

ALTA DE PACIENTES



Atendiendo a variables más de carácter sociodemográfico que propiamente epidemiológico nos encontramos con una población mayoritariamente, aunque en términos muy relativos, del género femenino, con una edad media de 8.5 años y , en cualquier caso, muy joven.

Rasgos del paciente medio que vienen en cierta forma a coincidir con la opinión y percepción subjetiva que se tiene desde las propias UNIDADES. Así ante la pregunta *Si se pudiese hablar de un paciente tipo o medio, ¿Cómo sería en el caso de los pacientes que atiende su Unidad de Seguimiento? (NOS REFERIMOS A EDAD, SEXO, CLASE SOCIAL, ETC...)"*

Si bien, y subrayamos que es la impresión subjetiva que se tiene desde las UNIDADES, no podemos decir que exista un "paciente tipo":

* Con diferencias se coincide en que es una persona joven.
Tres Unidades opinan que el paciente medio es entre recién nacido hasta 20 años.
Dos Unidades consideran como paciente medio a los recién nacidos.

* No se puede establecer un claro anclaje en un género.
Una UNIDAD considera que hay hombres y mujeres en igual medida.
Otra UNIDAD manifiesta que el prototipo es mujer.

* En relación a la clase social se tiende a opinar que ésta metabolopatía se da más en la clase media o media-baja que en la media o media-alta.

2. CLASIFICACION DE LAS HIPERFENILALANINEMIAS

Los criterios de clasificación de las HIPERFENILALANINEMIAS han sido muy discutidos. Este año (1.994) se ha incluido una nueva propuesta de clasificación referida a la FENILCETONURIA (Hiperfenilalaninemia suave, moderada y severa) y a la NO FENILCETONURIA (Hiperfenilalaninemia benigna). Esta última se define como HIPERFENILALANINEMIA QUE NO NECESITA TRATAMIENTO (< 6 mg % de fenilalanina en sangre) y la primera se clasifica como HIPERFENILALANINEMIA entre 8 - 15 mg %; entre 15 - 30 mg %; y mayor de 30 mg %. Este estudio ha incluido en la ficha individual de casos tanto los criterios clásicos como la actual propuesta.

Sin duda la taxonomía de esta metabolopatía se ordena en torno a la necesidad o no de tratamiento. En este sentido del conjunto de pacientes se observa que **EL 63% DE ELLOS NECESITAN TRATAMIENTO, es decir 286 de los 456 pacientes registrados** que, siguiendo el criterio clásico de clasificación de esta metabolopatía, se considerarían pacientes FENILCETONURICOS (PKU). Estos 286 casos que requieren tratamiento obviamente se concentran mayoritariamente y antes en la FENILCETONURIA MODERADA Y SEVERA que en la FENILCETONURIA SUAVE: solamente 51 casos de pacientes con tratamiento (17.8%) se encuadran en la FENILCETONURIA SUAVE, el resto -es decir- el 82.2% son FENILCETONURIAS MODERADAS O SEVERAS.

Los NO FENILCETONURICOS (Hiperfenilalanemia benigna) representan el 27%: 126 casos.

La HIPERFENILALANINEMIA TRANSITORIA es minoritaria registrándose dieciocho casos, el 4% del nivel de respuesta.

En cuanto a las HIPERFENILALANINEMIAS ATIPICAS son poco relevantes en número de pacientes: solo se han anotado cuatro casos (1%) de los que tres corresponden al DEFICIT DE SH4-SINTETASA y un caso de DEFICIT DE DHP-REDUCTASA. No aparece ningún caso del tipo DEFICIT GTP-HIDROLASA.

TABLA Nº 3
NUMERO DE CASOS SEGUN
LAS TAXONOMIAS DE HIPERFENILALANINEMIAS

HIPERFENILALANINEMIAS	ABSOLUTOS
ALTERACION NO PERMANENTE: H. TRANSITORIA	18
NO FENILCETONURIA: H. BENIGNA	126
FENILCETONURIA: H. SUAVE	51
FENILCETONURIA: H. MODERADA	100
FENILCETONURIA: H. SEVERA	135
ATIPICA: DEFICIT DE GTP-HIDROLASA	-
ATIPICA: DEFICIT DE SH4.SINTETASA	3
ATIPICA: DEFICIT DE DHP-REDUCTASA	1
HIPERFEN.SIN TRATAMIENTO(< 6 MG %)	122
HIPERFEN.CON TRATAMIENTO (8-15 MG %)	54
HIPERFEN.CON TRATAMIENTO (15-30 MG %)	111
HIPERFEN.CON TRATAMIENTO (> 30 MG %)	99

En relación a las HIPERFENILALANINEMIAS QUE NO PRECISAN TRATAMIENTO (< 6mg %) se han establecido intervalos por miligramos de

Fenilalanina en sangre de 1 a 6 para distinguir entre los 122 casos: el 75% de los pacientes tienen entre 3 y 6 mg/Fenilalanina (92), límite para seguir sin tratamiento.

En este sentido observamos que sí, son pacientes que no requieren aún tratamiento, pero la distribución de frecuencias nos indica una presencia mayor de pacientes entre los grupos de miligramos de Fenilananina altos que entre los bajos.

TABLA Nº 4
HIPERFENILALANINEMIA SIN TRATAMIENTO

MILIGRAMOS DE FENILALANINA	%	ABSOLUTOS
ENTRE 1 Y 2	2.5	3
ENTRE 2 Y 3	18.-	22
ENTRE 3 Y 4	25.4	31
ENTRE 4 Y 5	26.2	32
MAS DE 5	23.8	29
N/C	4.1	5
TOTAL	100,-	122

Asimismo, por si fuera necesario planificar la asignación de recursos a este colectivo debemos tener muy presente que 23.8% de los pacientes que hoy **no reciben tratamiento están en la cota más alta, es decir "bordeando" la tasa de mg/Fenilalanina en la que se empieza a aconsejar el inicio del tratamiento.**

El perfil de los pacientes de los distintos y principales "trastornos metabólicos de la Hiperfenilalaninemia" es en algunos aspectos sensiblemente diferentes unos de otros.

Si bien los pacientes con HIPERFENILALANINEMIAS son porcentualmente más del género femenino que del masculino, dicha proporción se invierte en el caso de las HIPERFENILALANINEMIAS TRANSITORIAS, el 50% de estos pacientes son hombres, frente al 44.4% de mujeres (si bien debemos considerar un 5.6% de no contestan). Lo mismo ocurre en las HIPERFENILALANINEMIAS SEVERAS, donde el 51.1% son varones frente al 48.9% de mujeres.

La media de edad es sensiblemente diferente en razón de las distintas HIPERFENILALANINEMIAS. Son las HIPERFENILALANINEMIAS MODERADAS y SEVERAS donde la media de edad es claramente superior al resto y sensiblemente superior a la media global de 8.5 años (10.22 años en moderada, 10.59 en severa). Los pacientes encuadrables en el resto de HIPERFENILALANINEMIAS tienen una media de edad inferior a la global, será la HIPERFENILALANINEMIA SUAVE la que más se acerque a dicha media (7.47 años), mientras que la TRANSITORIA es la que más se aleja (2.94 años de media tienen estos pacientes). Los pacientes con HIPERFENILALANINEMIA BENIGNA tienen una media de edad de 5.50.

Por lo demás, en razón de la Comunidad Autónoma donde están radicadas las UNIDADES DE SEGUIMIENTO la situación es la siguiente:

Las ubicadas en Andalucía hacen el seguimiento del 47.6% de las HIPERFENILALANINEMIAS BENIGNAS y del 43% de las HIPERFENILALANINEMIAS SEVERAS.

En la Comunidad Valenciana se concentra el 50% de las HIPERFENILALANINEMIAS TRANSITORIAS.

Además de Andalucía, Cataluña (con el 22.2%) y Madrid (con el 16.7%) son las principales comunidades donde se tratan pacientes con HIPERFENILALANINEMIA BENIGNA.

La HIPERFENILALANINEMIA SUAVE, exceptuando Navarra, es abordada en el resto de comunidades autónomas, destacando Andalucía (29.4% de los casos), Madrid (19.6%), Galicia (15.7% de los casos) y Cataluña (13.7%).

Madrid aborda la problemática del 22% de los casos de HIPERFENILALANINEMIA MODERADA, le sigue Cataluña con el 21% de estos casos, Andalucía (19%) y Galicia (15% de los casos)

En relación a la HIPERFENILALANINEMIA SEVERA, principalmente y de nuevo el mayor número de casos se concentran en Andalucía (45.9%), seguido de Madrid con el 23% de los casos.

TABLA Nº 5
DISTRIBUCION DE LAS PRINCIPALES HIPERFENINALALANINEMIAS SEGUN DISTINTAS VARIABLES SOCIODEMOGRAFICAS

(Porcentajes verticales)

	TRANSITORIA n = 18	BENIGNA n = 126	SUAVE n = 51	MODERADA n = 100	SEVERA n = 135
SEXO					
Hombre	50.0	43.7	41.2	48.0	51.1
Mujer	44.4	55.6	58.8	52.0	48.9
n/c	5.6	0.8			
EDAD					
Menos de 1 año		1.6		2.0	0.7
1 año	55.6	14.3	7.8	8.0	3.0
2 año s		4.8	13.7	4.0	6.7
3 años		12.7	15.7	7.0	5.9
4 años	11.1	8.7	5.9	8.0	6.7
5 años	11.1	9.5	2.0	1.0	3.0
6 años	11.1	11.1	3.9	4.0	4.4
7 años		11.9	5.9	5.0	10.4
8 años		8.7	5.9	7.0	4.4
9 años		3.2	5.9	5.0	4.4
10 años	5.6	1.6	3.9	4.0	5.9
11 años		1.6	5.9	7.0	5.2
12 años		6.3	5.9	3.0	1.5
13 años		1.6	3.9	2.0	4.4
14 años		1.6	3.9	1.0	3.7
15 años			2.0	5.0	5.9
16 años				6.0	4.4
17 años			2.0	6.0	0.7
18 años				2.0	1.5
19 años				3.0	3.7
20 años			2.0	2.0	2.2
21-25 años			3.9	6.0	8.9
26-30 años				1.0	1.5
Más 30 años				1.0	
n/c	5.6	0.8			0.7
MEDIA	2.94	5.50	7.47	10.22	10.59
DESVIACION TIPICA	2.62	3.44	5.51	6.89	6.72
CCAA UBICADA LA UNIDAD DE SEGUIMIENTO					
Andalucía		47.6	29.4	19.0	43.0
Aragón	16.7	2.4	3.9	3.0	2.2
Baleares			5.9	2.0	3.7
Canarias			2.0		
Castilla y León			2.0	1.0	
Cataluña	11.1	22.2	13.7	21.0	10.4
Galicia			15.7	15.0	11.9
Madrid	11.1	16.7	19.6	22.0	23.0
Navarra	5.6			1.0	0.7
País Vasco	5.6	2.4	2.0	8.0	3.7
Comunidad Valenciana	50.0	8.7	5.9	8.0	1.5

HIPERFENILALANINEMIA TRANSITORIA

Mayor presencia de hombres que de mujeres (respectivamente 50% y 44.4%).

Su media de edad es de 2.94, situándose el 55.6% de los casos en un año de edad.

El 50% de ellos están en UNIDADES DE SEGUIMIENTO radicadas en la Comunidad Valenciana.

HIPERFENILALANINEMIA BENIGNA

Mayor presencia de mujeres que de hombres (respectivamente 55.6% y 43.7%).

Su media de edad es de 5.50, situándose el 14.3% de los casos en un año de edad, la siguiente cohorte en número de casos es la de 3 años con el 12.7%.

El 47.6% de ellos estan en UNIDADES DE SEGUIMIENTO radicadas en la comunidad Andaluza.

HIPERFENILALANINEMIA SUAVE

De nuevo mayor presencia de mujeres que de hombres (respectivamente 58.8% y 41.2%).

Su media de edad es de 7.47, situándose el 15.7% de los casos en tres años de edad, la segunda cohorte con mayor número de casos es la de 2 años con el 13.7% de los casos.

El 29.4% de ellos están en UNIDADES DE SEGUIMIENTO radicadas Andalucía, seguido de Madrid con el 19.6% de los pacientes.

HIPERFENILALANINEMIA MODERADA

Mayor presencia de mujeres que de hombres (respectivamente 52% y 48%).

Su media de edad es alta en relación al resto de tipologías, 10.22, hay una presencia en todos los tramos de edad, la moda (8% de los casos) se situa en 1 año y 4 años (es una distribución bimodal).

El 22% de ellos están en UNIDADES DE SEGUIMIENTO radicadas en Madrid, seguido de 21% en Cataluña.

HIPERFENILALANINEMIA SEVERA

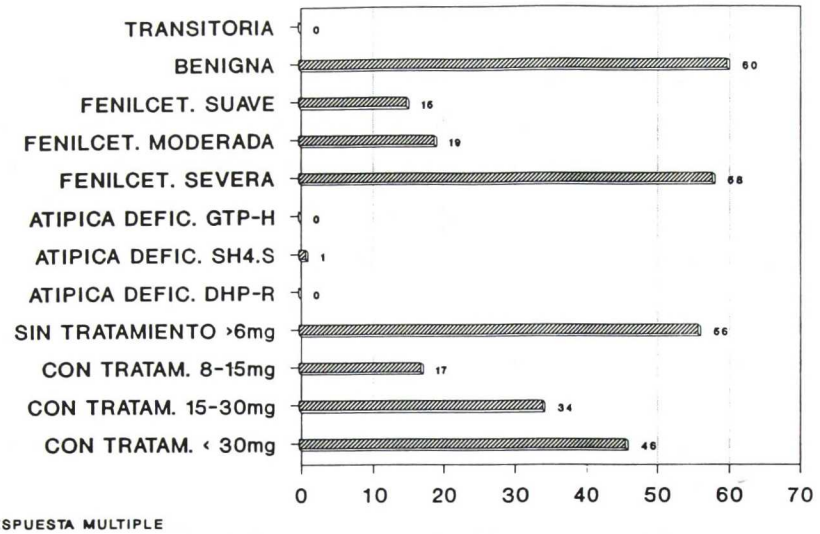
Mayor presencia de hombres que de mujeres (respectivamente 51.1% y 48.9%).

Su media de edad, como ocurría con el grupo anterior, es alta: 10.59 años. La moda se sitúa en 7 años (10.4% de los casos).

El 43% de ellos estan en UNIDADES DE SEGUIMIENTO radicadas en Andalucía, seguido del 23% en Madrid.

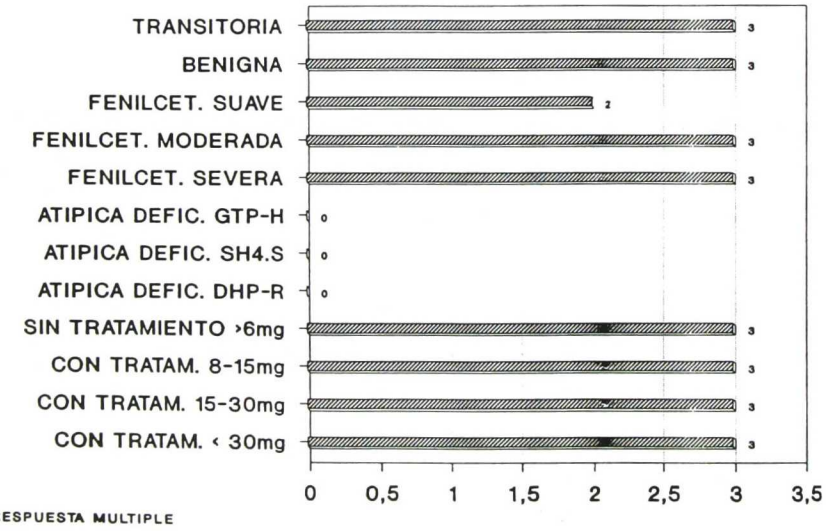
A continuación se incluye gráficamente la distribución de las HIPERFENILALANINEMIAS por COMUNIDADES AUTONOMAS. Cada gráfico representa a una Comunidad Autónoma donde está enclavada una o varias UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU.

GRAFICO Nº 5
ANDALUCIA
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



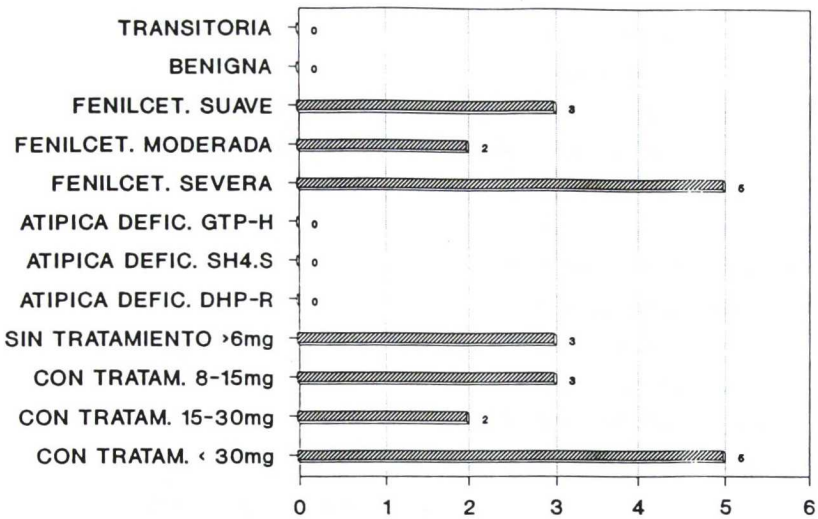
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 6
ARAGON
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



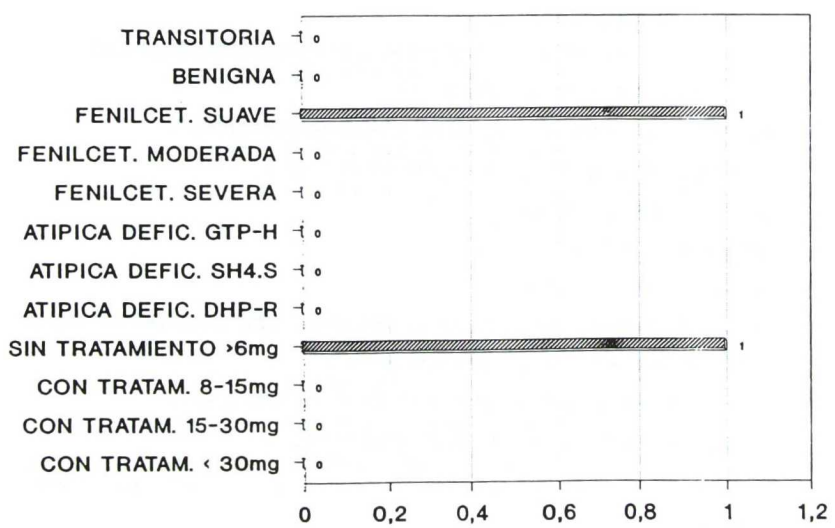
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 7
BALEARES
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



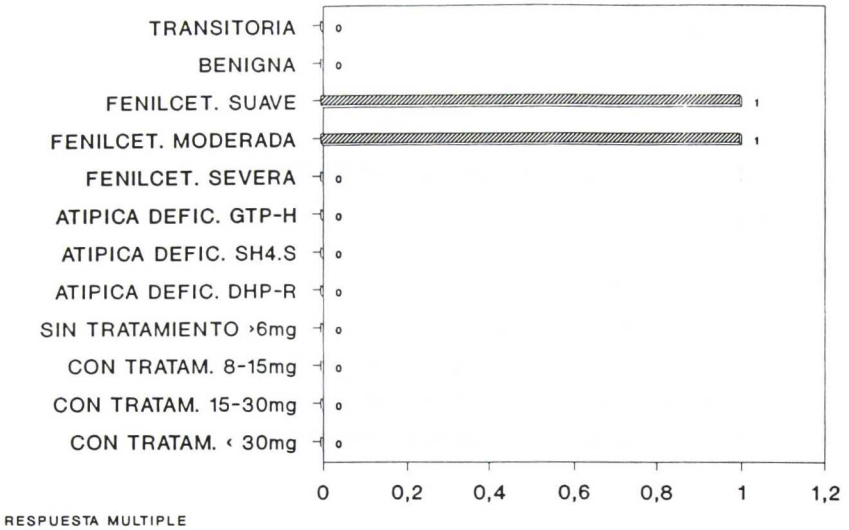
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 8
CANARIAS
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



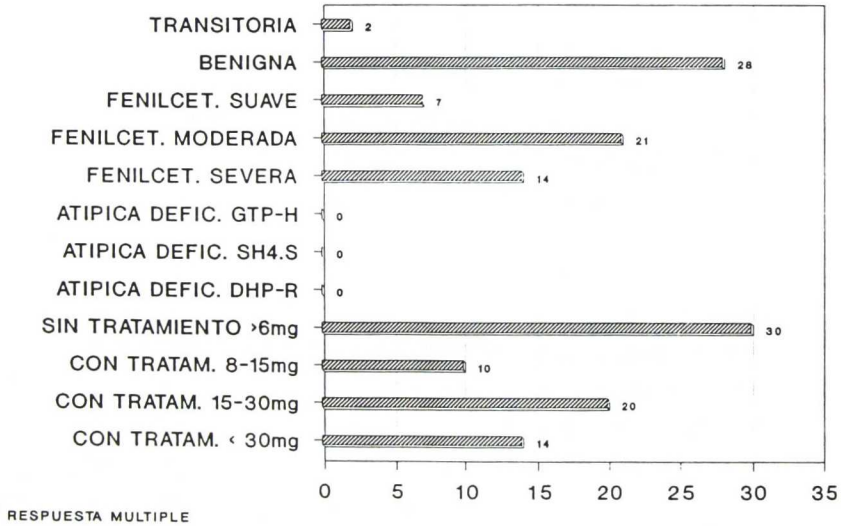
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 9
CASTILLA Y LEON
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



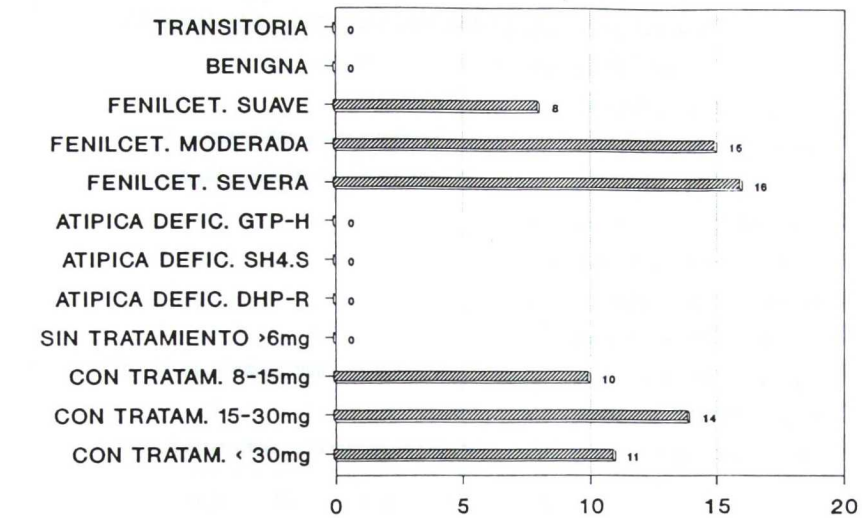
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 10
CATALUÑA
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



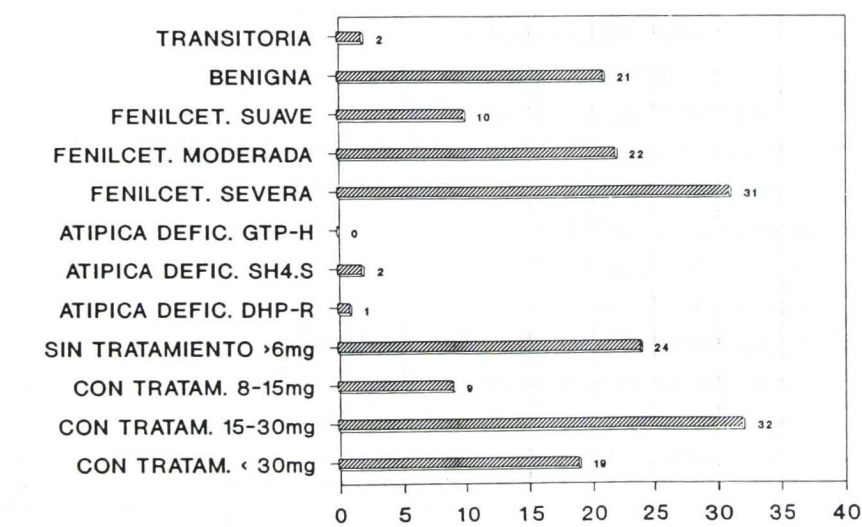
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 11
GALICIA
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



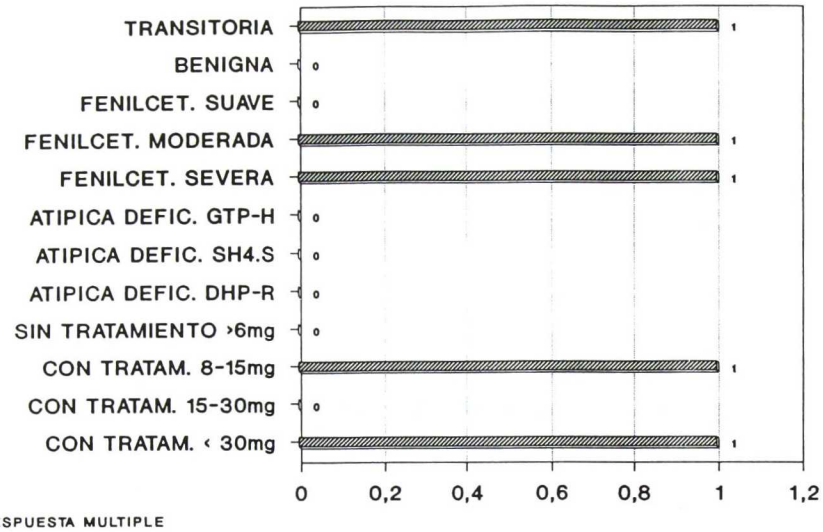
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 12
MADRID
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



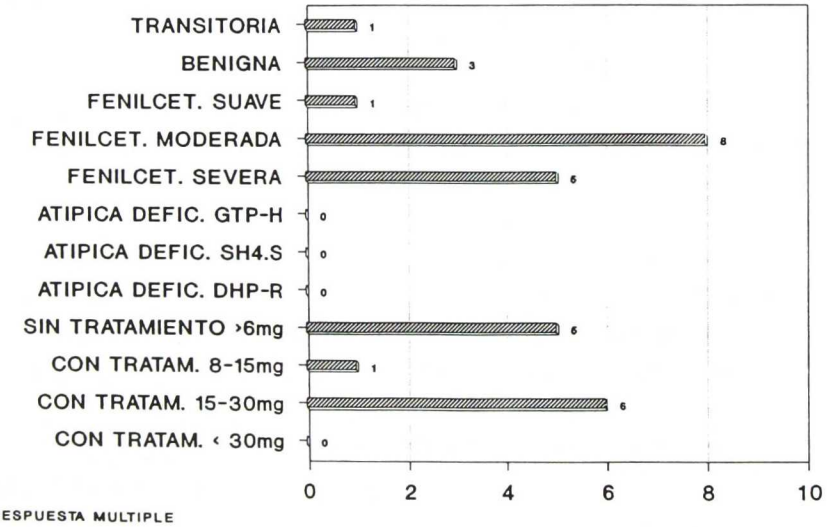
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 13
NAVARRA
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



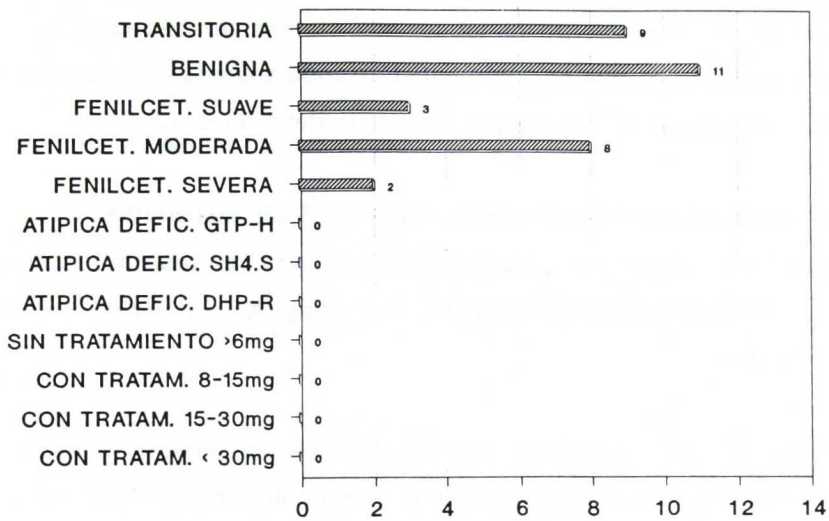
RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 14
PAIS VASCO
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



RESPUESTA MULTIPLE

GRAFICO Nº 15
COMUNIDAD VALENCIANA
DISTRIBUCION DE HIPERFENILALANINEMIAS



RESPUESTA MULTIPLE

Más allá de los datos objetivos hay una cuestión que preocupa a los facultativos que atienden a este tipo de pacientes, ¿a partir de cuántos miligramos de Fenilalanina debe ponerse un tratamiento dietético?. Dada la casuística del tratamiento dietético, sus efectos terapéuticos, sociales y psicológicos no es una cuestión baladí, siendo además una cuestión sobre la que parece que aún no existe un criterio del todo claro.

De hecho a los responsables de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO les hemos preguntado lo siguiente: *"¿Qué niveles considera Vd. necesarios para poner dieta a un paciente Fenilcetonúrico, + 2,5 mg/dl, + 6 mg/dl, + 8 mg/dl, + 10 mg/dl?"*.

La mayoría está de acuerdo con los criterios actualmente adoptados, es decir, debe ponerse a dieta a partir de + 6mg/dl (6 de las 13 Unidades que han cumplimentado el cuestionario de opinión), sin embargo 7 Unidades consideran que para poner a dieta a un paciente debe considerarse una mayor tasa de mg/dl; en concreto 4 Unidades consideran que lo adecuado es a partir de 8 mg/dl y 3 Unidades consideran que sería a partir de 10 mg/dl.

TABLA Nº 34

NIVELES FENILALANINA CONSIDERADOS PARA DIETA

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
MAS DE 6 MG/DL ..	6	2	1	1	0	0	0	0	0	2	0
MAS DE 8 MG/DL ..	4	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0
MAS DE 10 MG/DL .	3	0	0	0	0	1	0	1	0	0	1

Esta es una cuestión entendemos de la suficiente importancia como para sentirnos en la obligación de recomendar algún tipo de jornada de reflexión y de contraste de pareceres para definitivamente unificar criterios.

3. PARAMETROS UTILIZADOS POR LAS UNIDADES DE SEGUIMIENTO

Es cierto que para el conjunto de UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL PKU, así como para los profesionales que tratan y hacen el seguimiento de estos pacientes están claros y consensuados los criterios de clasificación de las distintas HIPERFENILALANINEMIAS.

Pero tratándose de una patología donde a veces, por su propia casuística, es difícil establecer criterios homogéneos, consensuados y objetivos (por ejemplo, como vimos con anterioridad, a la hora de decidir implementar un tratamiento terapéutico), se les ha preguntado a las UNIDADES sobre los parámetros propios utilizados a la hora de clasificar a los pacientes,así como sobre la clasificación que de los mismos se hace en la UNIDAD.

Nuestra intención en este apartado es, en este sentido, meramente descriptiva dejando al arbitrio de los profesionales la necesidad de llegar a una denominación homogénea de una misma realidad que, quizá ahora, se esté nombrando de forma diferente.

Como decimos, en el cuestionario se ha incluido una pregunta abierta para conocer qué tipos de parámetros utilizan los profesionales para clasificar a los pacientes que atienden actualmente. La respuesta es amplia y se basa principalmente en los resultados de los exámenes bioquímicos de los pacientes.

Debemos decir que los distintos profesionales utilizan en la actualidad 21 parámetros diferentes que combinados unos con otros da lugar a la existencia de 14 clasificaciones de las HIPERFENILALANINEMIAS.

TABLA Nº 6

PARAMETROS UTILIZADOS PARA CLASIFICAR A LOS PACIENTES

-ACTIVIDAD DHP REDUCTASA EN ERITROCITOS	2
-BIOQUIMICOS	1
-CIFRAS FENILALANINA EN SANGRE	1
-DEFECTO FENILALANINA HIDROXILASA	1
-DEFECTO COFACTOR: DE SINTESIS; DE RECICLADO	1
-EDAD A LA DETECCION	1
-ESTUDIO DE PTERINAS EN ORINAS	2
-FENILALANINEMIA EN SUERO AL DIAGNOSTICO (INGESTA 600 MG DE FENILALANINA/DIA)	1
-FENILCETONURIA CLASICA	1
-HIPERFENILALANINEMIA: PHE< 10 MG/DIA SIN DIETA	1
-HIPERFENILALANINEMIAS BENIGNAS (NO TRATAMIENTO)	1
-NIVEL DE PHE QUE PRECISA DIETA; NIVEL DE PHE QUE NO PRECISA DIETA	1
-NIVELES PHE INICIALES	1
-NIVELES PLASMATICOS PHE Y TYR	1
-PKU DIAGNOSTICO TARDIO	1
-PKU DIAGNOSTICO PRECOZ	1
-SIMILARES A LOS REFERIDOS EN FICHA	1
-SOMATOMETRICOS	1
-TOLERANCIA A FENILALANINA MG/DIA	2
-TOLERANCIA A PHE	1
-DEFICIT ENZIMATICO	1

Desde estos parámetros se ha solicitado a cada UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU informe de la clasificación y el nombre que utiliza para cada grupo de pacientes. Hay que tener en cuenta, como a continuación se verá en la tabla, que se han respetado en la redacción de este informe las denominaciones o nombres que han utilizado los profesionales al cumplimentar el cuestionario, por lo que aparecen tanto los nombres de los criterios clásicos como los actuales.

Se constata que se dan los mismos valores que aparecen en las fichas individuales de casos, es decir, las UNIDADES aún siguiendo sus propios criterios de clasificación tratan a más pacientes con FENILCETONURIA EN SUS TRES GRADOS que a pacientes con HIPERFENILALANINEMIAS BENIGNAS o SIN TRATAMIENTO.

TABLA Nº 7
NOMBRE UTILIZADO POR GRUPOS DE PACIENTES

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
DEFICIENCIA DHPR	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
DEFICIENCIA PTS .	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
DEFICIT FEN.HIDRO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
FEN TRANSITORIO .	2	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0
FENILCETONURI.PKU	3	1	0	0	0	0	0	1	0	0	1
GRAVE	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
HIPERFENILALANINE	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1
HIPERF.BENIGNA ..	4	2	0	0	1	0	0	1	0	0	0
HP SEVERA	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
HP SIN TRATAMIENT	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
LEVE	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
MODERADA	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
PKU DIAGNOST.PREC	3	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0
PKU DIAGNOST.TARD	3	1	0	1	0	0	0	0	0	1	0
NO CONTESTA	4	1	0	0	0	1	1	0	1	0	0

También se les ha pedido en el cuestionario el número de casos por cada grupo de pacientes que tratan las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU: el que aparece de forma más numerosa corresponde a la denominación clásica FENILCETONURIA(PKU) con 135. Las menos representativas son las denominadas DEFICIENCIA DHP REDUCTASA y la HIPERFENILALANINEMIA LEVE CON 1 caso respectivamente.

TABLA Nº 8
CASOS SEGUN HIPERFENILALANINEMIAS

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
NUMERO DE CASOS POR CADA TIPO											
DEFICIENCIA DHPR	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
DEFICIENCIA PTS .	2	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0
DEFICIT FEN.HIDRO	16	0	16	0	0	0	0	0	0	0	0
FEN TRANSITORIO .	6	0	0	0	0	0	0	2	0	4	0
FENILCETONURI.PKU	135	56	0	0	0	0	0	66	0	0	13
HIPERFENILALANINE	38	21	0	11	0	0	0	0	0	6	0
HIPERF.BENIGNA ..	84	60	0	0	1	0	0	23	0	0	0
HP SEVERA	9	0	0	9	0	0	0	0	0	0	0
HP SIN TRATAMIENT	5	0	0	5	0	0	0	0	0	0	0
LEVE	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
MODERADA	6	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0
PKU DIAG.PRECOZ .	38	21	0	11	0	0	0	0	0	6	0
PKU DIAG.TARDIO .	16	6	0	4	0	0	0	0	0	6	0

4. TENDENCIAS DE LAS HIPERFENILALANINEMIAS

En este apartado se ha querido establecer una cronología de casos llevados por las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU con el objetivo de seguir las tendencias de esta metabolopatía. Para ello se han formulado tres preguntas abiertas a fin de que las Unidades de Seguimiento manifiesten su opinión al respecto.

En última instancia la cuestión a la que se intenta responder es ¿qué piensan los profesionales sobre la tendencia de futuro?, ¿habrá más o menos pacientes con esta metabolopatía?.

Empero, empecemos por el pasado. Según las UNIDADES DE SEGUIMIENTO, **1992 y 1988 han sido los años en los que, hasta ahora, más pacientes Fenilcetonúricos se han remitido a las UNIDADES DE SEGUIMIENTO**. Sobre todo 1992.

TABLA Nº 9
PERCEPCION DE LAS UNIDADES DE SEGUIMIENTO
DEL AÑO EN QUE SE HAN REMITIDO MAS PACIENTES

AÑO REMISION MÁS PACIENTES	%	ABSOLUTOS
1987	7.7	1
1988	15.4	2
1989	7.7	1
1992	23.-	3
TODOS POR IGUAL	7.7	1
N/C	38.5	5
TOTAL	**100,-**	**13**

A tenor de las respuestas de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO, desde las UNIDADES DE DETECCION en el año 1993 se les ha remitido 30 pacientes nuevos de esta metabolopatía; existiendo de nuevo un desequilibrio entre número de PACIENTES y UNIDADES: una Unidad ha recibido en el año 1993 13 pacientes mientras que: 5 Unidades de Seguimiento han recibido solo un paciente y 3 Unidades han contestado que no les han remitido ninguno.

TABLA Nº 10
REMISION CASOS EN 1993

DERIVACION PACIENTES EN 1993	%	ABSOLUTOS
UNO	38.5	5
DOS	7.7	1
TRES	7.7	1
SIETE	7.7	1
TRECE	7.7	1
NINGUNO	23.-	3
N/C	7.7	1
TOTAL	**100,-**	**13**

En este sentido, se puede establecer que en **el año 1993 se produjo un incremento del 7.95% de pacientes en relación al año anterior.**

En relación al año en curso (1994), tomando como fecha el tercer trimestre, les han sido derivados 19 pacientes, observando en este caso una relación más equilibrada, en comparación con el año anterior, en lo que se refiere al número de pacientes que recibe cada unidad: 6 UNIDADES manifiestan no haber recibido ningún paciente; a 3 les han remitido solo uno; solo 2 UNIDADES han tenido una afluencia superior de casos: siete pacientes respectivamente. Y solo una Unidad ha recibido dos pacientes.

TABLA Nº 11
REMISION CASOS EN 1994

DERIVACION PACIENTES 1994	%	ABSOLUTOS
UNO	23.-	3
DOS	7.7	1
SIETE	15.4	2
NINGUNO	46.2	6
N/C	7.7	1
TOTAL	100,-	13

En este sentido, tomando como base 1993, **en los tres primeros trimestres de este año el incremento de pacientes ha sido del 4.6%.**

¿Y el futuro?. A las Unidades de Seguimiento se les realizó la siguiente pregunta: *"Por su experiencia y la de su Unidad diría que este tipo de patología en el ambito geográfico que Vd. atiende, ¿está aumentando, se está estabilizando o está descendiendo?.*

Existe un consenso generalizado constatado por la respuesta del 84,6% correspondiente a once UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU las cuales opinan que está "estabilizada".

Solamente dos UNIDADES difieren de esta opinión generalizada, una, radicada en la Comunidad de Madrid considera que está aumentando, otra radicada en la Comunidad Andaluza considera que está disminuyendo.

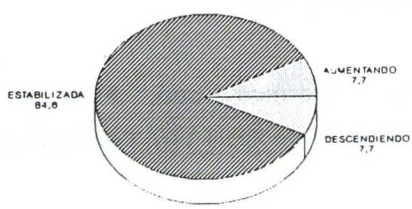
Estabilización, como opinión mayoritaria, que debe entenderse como un aumento constante del número de nuevos pacientes, que a tenor de los diferentes incrementos anuales puede establecerse entre el 7% y el 8% de nuevos casos cada año.

TABLA Nº 12
TENDENCIA DE LAS HIPERFENILALANINEMIAS

TENDENCIA METABOLOPATIA	%	ABSOLUTOS
AUMENTANDO	7.7	1
ESTABILIZADA	84.6	11
DESCENDIENDO	7.7	1
TOTAL	100.-	13

GRAFICO Nº 16

TENDENCIA DE LAS HIPERFENILALANINEMIAS



BASE 13

5. CONCLUSIONES AL CAPITULO I

* En la presente investigación se han censado 456 casos de HIPERFENILALANINEMIAS tratados por 14 UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU. Teniendo en cuenta que el presente estudio recoge información de las Unidades que llevan un mayor número de casos y teniendo en cuenta que no disponemos de información sobre 4 Unidades de PKU (cuantitativamente con pocos casos) podemos estimar que aproximadamente existen unos 500 casos conocidos en todo el territorio nacional.

* Las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU con más casos están ubicadas en las Comunidades Autónomas de: ANDALUCIA, CATALUÑA y MADRID con 155, 76 y 90 casos respectivamente.

* En términos relativos hay más pacientes del género femenino que del masculino. Por cada 10 pacientes, 6 son mujeres y 4 hombres.

* Es una población esencialmente joven, el caso registrado con mayor edad tiene 30 años. La media de edad es de 8.5 años, mientras que el 59.7% de los pacientes tienen una edad por debajo de la media.

* De los 456 casos registrados actualmente, el 60.1% sigue TRATAMIENTO DIETETICO.

* El 63% son enfermos con FENILCETONURIA (PKU) o HIPERFENILALANINEMIA CON TRATAMIENTO.

* Solo un 27% padecen HIPERFENILALANINEMIAS BENIGNAS O

HIPERFENILALANINEMIAS QUE NO NECESITAN TRATAMIENTO.

* Son muy minoritarias las HIPERFENILALANINEMIAS TRANSITORIAS Y LAS ATIPICAS, representan el 4% y el 1% de los casos respectivamente.

* En lo que se refiere a la atención a nuevos pacientes 1988 y principalmente 1992 son los años en los que más pacientes nuevos se han atendido.

* Existe una opinión mayoritaria (84.6%) por parte de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU de que esta enfermedad se está estabilizando. A tenor del incremento de años anteriores podemos establecer que esa estabilidad se estima en una tasa interanual de incremento de nuevos casos de entre el 7% y el 8%.

II. UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU

La presente investigación consta de dos partes interrelacionadas pero abordables de forma diferencial. Como queda afirmado en la introducción se trata de cubrir un doble objetivo: CARACTERISTICAS DE LOS PACIENTES FENILCETONURICOS Y CARACTERISTICAS DE LAS UNIDADES DE SEGUIMIENTO. El capítulo anterior estaba dedicado a los pacientes, este lo estará a las UNIDADES.

El objetivo específico que pretendemos cubrir es doble, por un lado conocer la situación actual de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO, por otro lado de sus necesidades y propuestas de mejoras.

Por ello este capítulo se va a dedicar a exponer todo lo relacionado con las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU en cuanto a infraestructura, recursos humanos con que cuentan, relaciones con los pacientes, relaciones externas y formación.

Nos anima en última instancia el deseo de dar a conocer a cada profesional una visión global del conjunto de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO que complemente y enriquezca la visión que se tiene desde la propia UNIDAD y desde las tareas del día a día.

En la clasificación y elaboración del índice relativo a este apartado referido a las UNIDADES DE SEGUIMIENTO se han seguido las indicaciones efectuadas por el REAL PATRONATO DE PREVENCION Y DE ATENCION A

PERSONAS CON MINUSVALIA. Los grandes bloques se han recogido en los siguientes epígrafes:

1.- IDENTIFICACION DE LA UNIDAD DE SEGUIMIENTO

2.- RECURSOS Y SERVICIOS

3.- AMBITO DE ACTUACION, CONEXIONES Y ACCESO

1. IDENTIFICACION DE LA UNIDAD DE SEGUIMIENTO

1.1. Denominación de la Unidad

Para la realización de la encuesta se ha contado con un directorio proporcionado por el REAL PATRONATO. El directorio consta de 18 UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU distribuidas geográficamente en distintas Comunidades Autónomas. Estas 18 UNIDADES concentran más del 90% de casos de ENFERMOS FENILCETONURICOS controlados por los dispositivos sanitarios.

Al contar con un universo tan reducido no se ha extraído una muestra para la realización de la encuesta sino que se ha encuestado a todo el censo (18 UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU).

A continuación se relacionan los profesionales y establecimientos a los que se les ha remitido los cuestionarios, según el directorio proporcionado por el REAL PATRONATO DE PREVENCION Y DE ATENCION A PERSONAS CON MINUSVALIAS.

CC.AA./CIUDAD	RESPONSABLE/DENOMINACION UNIDAD	C.SANITARIO/DEPARTAMENTO
ANDALUCIA/SEVILLA	Dr. MANUEL PEREZ PEREZ Coordinador PROGRAMA PKU UNIDAD DE NUTRICION CLINICA Y DIETETICA PEDIATRICA	H. INFANTIL VIRGEN DEL ROCIO
ANDALUCIA/SEVILLA	Dra. CONCEPCION MARCHANTE SERRA Jefa de Sección CENTRO DE DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO EIM	H. UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA MACARENA BIOQUIMICA-PEDIATRICA
ANDALUCIA/MALAGA	Dr. CARLOS SIERRA SALINAS Jefe de la Unidad UNIDAD DE GASTROENTEROLOGIA Y NUTRICION PEDIATRICA	H. MATERNO-INFANTIL PEDIATRIA
ARAGON/ZARAGOZA	Dr. ANTONIO BALLDELLOU VAZQUEZ Jefe de Sección UNIDAD DE ENFERMEDADES METABOLICAS Y HEREDITARIAS	H. INFANTIL MIGUEL SERVET PEDIATRIA
BALEARES/PALMA DE MALLORCA	Dr. JOAQUIN BELLON MARTINEZ Jefe de Sección CENTRO DE DETECCION PRECOZ Y CONSEJO GENETICO	CONSEJERIA DE SANIDAD SECCION MATERNO-INFANTIL
CANARIAS/TENERIFE	Dra. MONICA RUIZ PONS Médica Adjunta UNIDAD DE NUTRICION INFANTIL	H. NUESTRA SRA. DE LA CANDELARIA PEDIATRIA
CASTILLA Y LEON/ VALLADOLID	Dr. FERNANDO FERNANDEZ DE LAS HERAS Jefe de Servicio SERVICIO DE PEDIATRIA	H. DEL RIO HORTEGA SERVICIO DE PEDIATRIA
CATALUÑA/BARCELONA	Dr. JAUME CAMPISTOL PLANA Coordinador Unidad UNIDAD SEGUIMIENTO PKU	H. SANT JOAN DE DEU NEUROLOGIA
EXTREMADURA/BADAJOZ	Dr. JUAN JOSE CARDESA GARCIA Dpto. Pediatria	H. MATERNO INFANTIL PEDIATRIA
GALICIA/SANTIAGO	Dr. CRISTOBAL COLON NEJERAS	H. GENERAL DE GALICIA PEDIATRIA
MADRID	Dra. MERCEDES MARTINEZ-PARDO Jefa de la Unidad UNIDAD DE ENFERMEDADES METABOLICAS	H. RAMON Y CAJAL LACTANTES Y PEDIATRIA
MURCIA	Dr. EMILIO BORRAJO GUADARRAMA Coordinador UNIDAD PKU	CIUDAD SANITARIA VIRGEN DE LA ARRIXACA ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA
NAVARRA/PAMPLONA	Dr. JOSE EMILIO OLIVERA OLMEDO Jefe de Servicio ENFERMEDADES METABOLICAS	H. VIRGEN DEL CAMINO UNIDAD DE GASTROENTEROLOGIA Y NUTRICION
PAIS VASCO/BILBAO	Dr. PABLO SANJURJO CRESPO Médico Adjunto	H. DE CRUCES PEDIATRIA, LABORATORIO DE METABOLISMO
PAIS VASCO/GUIPUZCOA	Dr. JOSE ARENA ANSOTEGUI Coordinador Programa Metabolopatias UNIDAD DE METABOLOPATIAS	H. MATERNO INFANTIL NTRA. SRA. DE ARANZAZU PEDIATRIA
COMUNIDAD VALENCIANA/VALENCIA	Dra. JAIME DALMAU SERRA Responsable Unidad UNIDAD DE NUTRICION	H. INFANTIL LA FE
COMUNIDAD VALENCIANA/ALICANTE	Dra. Mª JOSE BELENGUER FONT Dpto. Lactantes	H. GENERAL DE ELCHE LACTANTES
PRINCIPADO DE ASTURIAS/OVIEDO	Dr. CARLOS BOUSOÑO GARCIA	H. MATERNO-INFANTIL COVADONGA SERVICIO GASTROENTEROLOGIA

Se ha remitido el cuestionario y las fichas individuales de pacientes a las 18 UNIDADES obteniendo respuesta de 15, de las que 14 han cumplimentado tanto el cuestionario como las fichas de pacientes y solo una nos ha remitido exclusivamente las fichas. Hay que tener en cuenta que en la redacción del informe se han analizado los datos referidos a 13 de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU por ser ésta la información recibida antes del proceso informático de los datos y la elaboración de las tablas.

Entendemos que se debe hacer una valoración positiva del nivel de contestación alcanzado destacando la buena receptividad que ha habido por parte de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU. Por un lado, se ha obtenido un porcentaje de respuesta del 77,77%; por otro lado, las Unidades que llevan un mayor número de pacientes (caso de Madrid, Barcelona, Valencia, etc...) están incluidas en el presente estudio.

Para conseguir un resultado óptimo del estudio se ha visto necesario mantener un contacto directo y abierto con todas las UNIDADES. Por ello, se han efectuado llamadas telefónicas periódicas desde el mes de Julio, fecha de envío de los cuestionarios, a todas las Unidades comprobando la buena recepción de los mismos e interesándonos en las posibles dificultades que podían encontrar a la hora de cumplimentarlos.

1.2. Denominación del establecimiento sanitario del que forma parte la Unidad

La mayoría de las Unidades (doce) están radicadas en hospitales; solamente una Unidad ha contestado que está adscrita a una Dirección General de Sanidad.

1.3. Entidad pública o privada de la que depende el Centro Sanitario en el que se integra la Unidad

Ubicadas en hospitales y pertenecientes al sector público. Solamente una UNIDAD manifiesta que pertenece a un establecimiento sanitario privado.

Ubicadas en hospitales, pertenecientes al sector público y "dependientes" de la Administración Central. Un 46,2% de establecimientos dependientes de la Administración Central y un 38,5% pertenecientes a la Administración Autonómica.

A continuación se refleja en la Tabla nº 13 las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU que han contestado distinguiendo el tipo de establecimiento en el que está emplazada la UNIDAD y la pertenencia del establecimiento (sector público o privado).

TABLA Nº 13
ADSCRIPCION ADMINISTRATIVA DE LA UNIDAD

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
EL ESTABLECIMIENTO EN EL QUE ESTA EL PKU ES...											
HOSPITAL	12	3	1	0	1	1	1	1	1	2	1
DIRECC.GEN.SANIDA	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0
PERTENENCIA DEL ESTABLECIMIENTO DONDE ESTA EL PKU.											
SEGURIDAD SOCIAL	6	1	1	0	1	1	0	1	0	0	1
COMUNIDAD AUTONOM	5	2	0	1	0	0	0	0	1	1	0
SANIDAD PRIVADA .	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
N/C	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0

1.4. Dirección, teléfono y fax

La información referida a este epígrafe se ha recogido en soporte informático (BASE DE DATOS PKU) que se acompaña al informe. Se ha considerado que al tratarse de datos funcionales en la relación entre las UNIDADES DE SEGUIMIENTO su ubicación debe estar en la BASE DE DATOS.

1.5. Facultativo responsable de la Unidad

En la introducción de este informe definíamos la Unidad de Seguimiento antes por sus funciones, tareas y responsabilidades diferenciadas que por las dotaciones de recursos humanos de la misma.

Esta preocupación por definir qué es una UNIDAD DE SEGUIMIENTO tiene mucho que ver con "la cantidad de RR. HH. asignados", toda vez que **la mayoría de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU solamente disponen de un facultativo adscrito**

a la misma (8 unidades que representan el 61.5% de las mismas). Un único facultativo que tiene que recurrir a colaboradores externos en régimen de "Free Lance" para realizar con eficacia sus tareas. Coincidiendo además que Unidades radicadas en Madrid y la Comunidad Valenciana, que como hemos visto con anterioridad tienen un volumen importante de casos, se encuentran en esta situación.

Solamente 4 Unidades afirman que la UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU está formada por un equipo de trabajo, es decir el responsable más otros facultativos. De esas cuatro Unidades, tres se encuentran en la situación, "más clásica", es decir, un grupo de profesionales que trabajan en el mismo centro, mientras que una Unidad está formada por un equipo de trabajo disperso en varios Centros hospitalarios.

TABLA Nº 14
CONFORMACION UNIDAD SEGUIMIENTO PKU

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
EL EQUIPO DE TRABAJO DEL PKU ES...											
DEL MISMO CENTRO	3	2	0	0	0	0	1	0	0	0	0
DE VARIOS CENTROS	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
SOLO CON COLABORA	8	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
N/C	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0

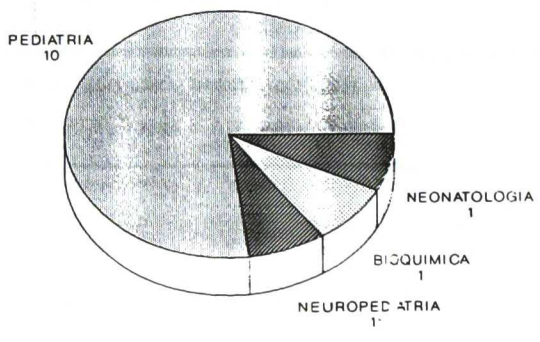
Todo ello nos lleva a concluir que cuando hablamos de Facultativo responsable de la Unidad nos estamos refiriendo también al Facultativo responsable del Seguimiento: se trata de la misma persona en ambos casos por lo que trasladamos al epígrafe siguiente el desarrollo de sus tareas y competencias.

1.6. Facultativo responsable del Seguimiento

La especialidad médica de los responsables del Seguimiento está en buena sintonía con la casuística y el tipo de tratamiento adecuado para este tipo de pacientes. **Puesto que hoy por hoy el tratamiento dietético es "el principal arma con que se cuenta" para evitar los efectos de esta metabolopatía es casi de sentido común, como así ocurre, que los responsables del Seguimiento sean en su mayoría PEDIATRAS (76.9% de los responsables del Seguimiento).** Solamente tres responsables del Seguimiento no son especialistas en pediatría, estos tres responsables tienen las siguientes especialidades: NEUROPEDIATRIA, BIOQUIMICA y NEONATOLOGIA.

GRAFICO Nº 17

ESPECIALIDAD RESPONSABLE



BASE 13

TABLA Nº 15
ESPECIALIDAD RESPONSABLE SEGUIMIENTO

	TOTAL	COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
		ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
PEDIATRIA	10	2	1	1	1	1	0	1	1	1	1
NEUROPEDIATRIA ..	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
BIOQUIMICA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
NEONATOLOGO	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0

Especialidad que consideramos idónea a la que se une **una gran experiencia en el tratamiento y seguimiento de pacientes con esta metabolopatía.**

El 53.9% de los responsables del Seguimiento en dichas UNIDADES llevan más de 11 años tratando a este tipo de pacientes.

Los responsables "con más antigüedad" se encuentran en UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU ubicadas en Andalucía y País Vasco. Otros dos responsables, que llevan entre 1 y 5 años como tal, lo son de UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU radicadas en la Comunidades de Andalucía y la Comunidad Canaria.

TABLA Nº 16
TIEMPO COMO RESPONSABLE DEL SEGUIMIENTO

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
DE 1 A 5 AÑOS ...	2	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0
DE 6 A 10 AÑOS ..	3	0	1	0	0	0	1	0	1	0	0
DE 11 A 15 AÑOS .	5	1	0	1	0	0	0	1	0	1	1
MAS DE 15 AÑOS ..	2	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0
N/C	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0

Experiencia en el tratamiento y seguimiento de estos pacientes si además tenemos en cuenta la procedencia o el lugar de trabajo antes de ser responsable del Seguimiento.

Con anterioridad a la asunción de dicha responsabilidad cinco responsables trabajaban en la Unidad compatibilizándolo con otras tareas en otros departamentos; mientras que dos ya trabajaban en la Unidad (a tiempo completo) antes de asumir las competencias de responsable de la misma.

Solamente 3 responsables del Seguimiento desarrollaban sus labores profesionales en otros departamentos ajenos al tratamiento de pacientes con **HIPERFENILALANINEMIA** a tiempo completo.

TABLA Nº 17

LUGAR DE TRABAJO ANTES DE SER RESPONSABLE SEGUIMIENTO

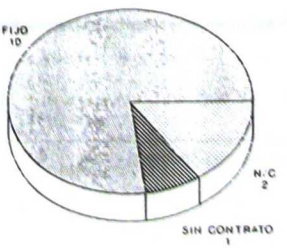
		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
SOLO EN LA UNIDAD	2	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0
UNIDAD Y OTRO DPT	5	2	0	0	0	0	1	1	0	0	1
EN OTRO DPTO. ...	3	0	1	1	0	0	0	0	0	1	0
N/C	3	0	0	0	1	0	0	0	1	1	0

Competencia y experiencia a la que hay que unir una garantía de estabilidad en el puesto de trabajo.

El 76.9% de los responsables de estas Unidades tienen contrato fijo (10 Unidades han dado esta respuesta). Solo una Unidad ha respondido que el responsable está "sin contrato" (sic). Dos Unidades no contestan a esta cuestión.

GRAFICO Nº 18

MODALIDAD CONTRATO RESPONSABLE



BASE 13

TABLA Nº 18
MODALIDAD CONTRATO RESPONSABLE

	TOTAL	COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
		ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
FIJO	10	3	1	1	1	1	1	1	0	0	1
SIN CONTRATO	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
N/C	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0

Competencia, experiencia profesional, estabilidad en el puesto de trabajo al que debemos unir en algunos casos una dedicacion exclusiva o casi exclusiva a los pacientes con metabolopatías.

En concreto, si bien solamente el responsable del Seguimiento manifiesta explícitamente tener dedicación exclusiva en la misma, lo cierto es que al mismo hay que agregar otros tres responsables que manifiestan una dedicación semanal de entre 31 y 40 horas.

En el otro extremo estarían tres responsables que dedicarían entre 1 a 10 horas a la semana a la atención de estos pacientes.

TABLA Nº 19
DEDICACION SEMANAL DEL RESPONSABLE

	TOTAL	COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
		ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
HORAS DE DEDICACION SEMANAL A LA UNIDAD DEL RESPONSABLE											
DEDICAC.EXCLUSIVA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
DE 1 A 10 HORAS .	3	0	0	1	1	0	1	0	0	0	0
DE 11 A 20 HORAS	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
DE 31 A 40 HORAS	3	0	0	0	0	1	0	0	0	1	1
SEGUN DEMANDA ...	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
N/C	4	2	0	0	0	0	0	1	1	0	0

Por último en cuánto a la denominación del puesto no existe un criterio homogéneo en relación a la misma. Las dos respuestas más mayoritarias son "Jefe de Sección" y "Jefe de Servicio" con 4 respuestas para el primero y 3 para el segundo. Solo existe un responsable del Seguimiento cuya denominación se identifica con el nombre de la estructura organizativa de la UNIDAD DE SEGUIMIENTO: "Jefe de la Unidad". También hay 1 "Coordinador de Programa" y 2 "Médicos adjuntos".

TABLA Nº 20
DENOMINACION PUESTO DEL RESPONSABLE

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
JEFE DE SERVICIO	3	0	0	0	0	1	1	0	1	0	0
JEFE DE SECCION .	4	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0
JEFE DE UNIDAD ..	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
COORDINA.PROGRAMA	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
MEDICO ADJUNTO ..	2	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0
N/C	2	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1

En la siguiente tabla se relaciona a los distintos Facultativos responsables del Seguimiento distinguiendo la especialidad de cada uno así como la relación (administrativa o laboral) que mantienen con el establecimiento.

TABLA Nº21
FACULTATIVO RESPONSABLE DEL SEGUIMIENTO

UNIDAD	APELLIDOS Y NOMBRE	ESPECIALIDAD	RELACION CON EL ESTABLECIMIENTO
ANDALUCIA/SEVILLA	PEREZ PEREZ, MANUEL	PEDIATRIA	CONTRATO FIJO
ANDALUCIA/SEVILLA	MARCHANTE SERRANO,CONCEPCION	BIOQUIMICA	ESTATUTARIO
ANDALUCIA/MALAGA	SIERRA SALINAS, CARLOS	PEDIATRIA	CONTRATO FIJO
ARAGON/ZARAGOZA	BALDELLOU VAZQUEZ, ANTONIO	PEDIATRIA	CONTRATO FIJO
BALEARES/PALMA DE MALLORCA	BELLON MARTINEZ, JOAQUIN	PEDIATRIA-GENETICA	ESTATUTARIO
CANARIAS/TENERIFE	RUIZ PONS, MONICA	PEDIATRIA	CONTRATO FIJO
CASTILLA Y LEON/VALLADOLID	FERNANDEZ DE LAS HERAS, FERNANDO	PEDIATRIA	CONTRATO FIJO
CATALUÑA/BARCELONA	CAMPISTOL PLANA, JAUME	NEUROPEDIATRIA	CONTRATO FIJO
EXTREMADURA/BADAJOZ	CARDESA GARCIA, JUAN JOSE		
GALICIA/SANTIAGO COMPOSTELA	COLON NEJERAS, CRISTOBAL		
MADRID	MARTINEZ-PARDO, MERCEDES	PEDIATRIA-NUTRICION	
MURCIA	BORRAJO GUADARRAMA, EMILIO		
NAVARRA/PAMPLONA	OLIVERA OLMEDO, JOSE EMILIO	PEDIATRIA	ESTATUTARIO
PAIS VASCO/BILBAO	SANJURJO CRESPO, PABLO	PEDIATRIA	
PAIS VASCO/GUIPUZCOA	ARENA ANSOTEGUI, JOSE	NEONATOLOGIA	
COMUNIDAD VALENCIANA/VALENCIA	DALMAU SERRA, JAIME	PEDIATRIA	CONTRATO FIJO
COMUNIDAD VALENCIANA/ALICANTE	BELENGUER FONT, Mª JOSE		
PRINCIPADO DE ASTURIAS/OVIEDO	BOUSOÑO GARCIA, CARLOS		

2. RECURSOS Y SERVICIOS DE LA UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU

2.1. Espacio del que disponen las Unidades

Claramente se puede afirmar que las **UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU están infradotadas en lo que se refiere a la disponibilidad de espacio físico.** Teniendo una estructura organizativa diferenciada dentro de la institución hospitalaria, ello no conlleva tener, también de una forma diferenciada, un espacio físico propio en las instalaciones.

Diez de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU comparten sus instalaciones con otras unidades del establecimiento sanitario en el que se ubican. Solamente dos UNIDADES, radicadas en la Comunidad de Madrid y en el País Vasco, cuentan con instalaciones propias.

TABLA Nº 22
INSTALACIONES DE LA UNIDAD SEGUIMIENTO PKU

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
COMPARTE	10	3	1	1	1	1	1	0	1	0	1
TIENE PROPIAS ...	2	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0
N/C	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0

La infradotación de instalaciones se agrava con el número de despachos y piezas que estas UNIDADES (la mayoría como vimos con anterioridad compartidas) **tienen a su disposición.**

Exceptuando una UNIDAD que comparte instalaciones pero, **al** menos,

tiene a su disposición cuatro piezas, otra UNIDAD, que también comparte y tiene a su disposición tres piezas, y otra que compartiendo, utiliza dos piezas, el resto, es decir, siete de las Unidades solamente disponen de un despacho para las labores de atención a este tipo de pacientes.

TABLA Nº 23
DESPACHOS DE LA UNIDAD

DESPACHOS	%	ABSOLUTOS
UNO	53.8	7
DOS	15.4	2
TRES	15.4	2
CUATRO	7.7	1
N/C	7.7	1
TOTAL	**100,-**	**13**

La infradotación en el número de despachos y la carencia de un espacio físico propio da lugar a que **las instalaciones de la UNIDAD DE SEGUIMIENTO se utilizen mayoritariamente y únicamente para consultas externas y atención a pacientes, en algún caso se da un uso polivalente (consulta, endocrinología, analítica, etc...).**

Situación diferente se da en aquellas UNIDADES que disponen de dos o más piezas, los usos aquí, de cada pieza o despacho, tienen que ver con las funciones diferenciadas que se dan dentro de la Unidad.

Cuando se tienen dos piezas

* una se utiliza para consultas
* otra como sala de espera

Cuando se tienen tres piezas más

* una para consultas
* las otras para la realización de pruebas y analíticas.

2.2. Medios de comunicación

Por otro lado, a las UNIDADES DE SEGUIMIENTO se les ha preguntado sobre la tenencia de teléfono y fax propio. En el primer caso, el del teléfono, parecería necesario -al menos teóricamente- de un teléfono propio dado que se tratan a pacientes que requieren un seguimiento continuo durante un período ciertamente muy largo. En el caso del fax, su necesidad vendría en tanto medio de comunicación que facilita la comunicación rápida y directa con otras unidades e instituciones relacionadas con esta metabolopatía.

Al mismo tiempo, se les ha preguntado si desde la UNIDAD hay suscripciones a revistas especializadas.

En lo que se refiere a la dotación de teléfono, existe de nuevo un gran desequilibrio entre unas y otras unidades. Siete UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU no cuentan con teléfono propio, seis UNIDADES sí.

Entre las siete Unidades sin teléfono propio aparecen dos que llevan un número importante de pacientes, casos de Unidades radicadas en la Comunidad Valenciana y en Andalucía, a las que las seguirían Unidades radicadas en Aragón, Castilla y León, Navarra y País Vasco.

En relación a la tenencia de un fax propio, el porcentaje de Unidades sin esta dotación aumenta considerablemente, 10 Unidades de las 13 consideradas en este estudio no tienen fax propio, solamente lo

tienen UNIDADES radicadas en Baleares y Cataluña.

Proporción que se mantiene casi similar si hablamos de suscripción a revistas especializadas, solamente tres Unidades (radicadas en Baleares, Cataluña y País Vasco) están suscritas a revistas.

2.3. Recursos humanos (Facultativos y de apoyo) afectados, directa o indirectamente, en la función de seguimiento/tratamiento

2.3.1. Otros profesionales adscritos a la Unidad

En cuatro Comunidades Autónomas (Andalucía, Cataluña, País Vasco y Comunidad Valenciana) las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU cuentan, además de con los responsables del Seguimiento, con otros profesionales que constituyen el equipo de trabajo adscrito a la Unidad. En total **estas cuatro autonomías aglutinan a 14 profesionales diferentes.**

Existe un objetivo desequilibrio en relación al resto de UNIDADES, si tenemos en cuenta que las demás no tienen otros facultativos "en plantilla". Concretamente en las de Aragón, Baleares, Canarias, Castilla y León, Madrid y Navarra.

El sumatorio de los responsables de las distintas UNIDADES más los otros facultativos adscritos nos indica que **en España, en tanto UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU, habría alrededor de unos 35 facultativos que se ocupan dentro de los dispostivos sanitarios de los pacientes con HIPERFENILALANINEMIA.**

La especialidad de estos 14 profesionales, que desarrollan su labor en cuatro UNIDADES DE SEGUIMIENTO y que no son responsables del dispositivo, es principalmente PEDIATRIA (6), le sigue la de BIOQUIMICA, con 3, DIETISTA y NEUROPEDIATRIA con 2 responsables respectivamente; y por último PSIQUIATRIA con 1.

TABLA Nº 24
ESPECIALIDAD PROFESIONALES UNIDAD

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
PEDIATRIA	6	4	0	0	0	0	1	0	0	1	0
BIOQUIMICO	3	2	0	0	0	0	1	0	0	0	0
DIETISTA	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
NEUROPEDIATRA ...	2	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0
PSIQUIATRIA	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0

Lo mismo que existe una mayor variedad de especialidades médicas entre los otros profesionales de la Unidad que la de los responsables, el tiempo de experiencia profesional con este tipo de pacientes difiere sensiblemente.

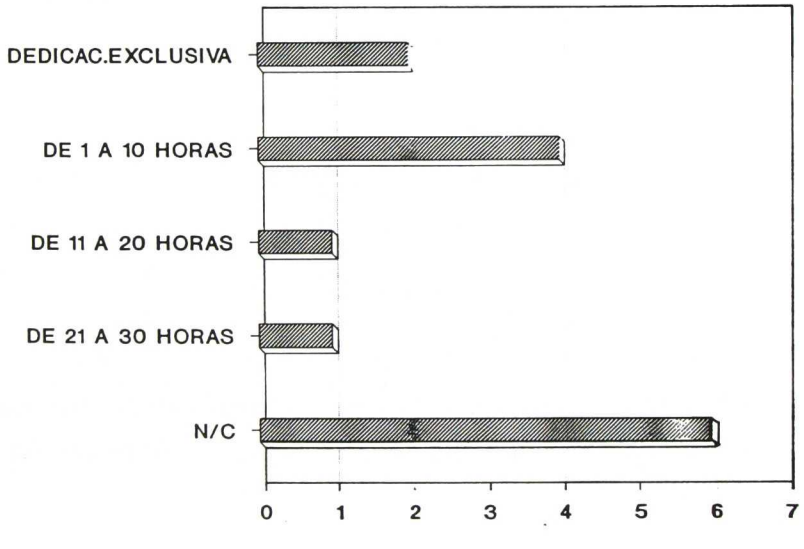
Si en el caso de los responsables nos encontramos con profesionales con larga experiencia en el tratamiento de estas metabolopatías, en el caso del resto de los profesionales la experiencia con pacientes Fenilcetonúricos es de entre 1 y 5 años (6 profesionales). Dos profesionales llevan en la UNIDAD entre 11 a 15 años y solo uno contesta que entre seis a 10 años. De todas formas, debemos tener en cuenta que 5 de estos 14 facultativos no han respondido a esta cuestión.

TABLA Nº 25
AÑOS DE SERVICIO PROFESIONALES DE LA UNIDAD

	TOTAL	COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
		ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
DE 1 A 5 AÑOS ...	6	3	0	0	0	0	3	0	0	0	0
DE 6 A 10 AÑOS ..	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
DE 11 A 15 AÑOS .	2	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0
N/C	5	1	0	0	0	0	0	0	0	2	2

De nuevo varía sensiblemente el tiempo de dedicación en relación a los responsables de la UNIDAD. Solamente dos de estos facultativos tienen dedicación exclusiva. El resto dedica determinado número de horas semanales al trabajo de la UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU. La respuesta más numerosa es inversamente proporcional a las horas. Así para cuatro profesionales su dedicación semanal está entre 1 a 10 horas; uno de 11 a 20 horas y otro de 21 a 30 horas.

GRAFICO Nº 19
DEDICACION SEMANAL PROFESIONALES



BASE 14

En cambio la estabilidad en el empleo es similar a la de los responsables de la UNIDAD. Diez tienen contrato fijo y un facultativo define su modalidad contractual como estatutario.

Por último, en lo que se refiere a la denominación del puesto de los profesionales adscritos a la UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU es tan plural como la manifestada por los responsables. Por orden de respuesta tenemos que: cinco son "Médicos adjuntos"; cuatro "Médicos especialistas"; 2 "Jefe de Sección"; 1 "Jefe de Servicio"; uno de los profesionales no ha contestado.

TABLA Nº 26
DENOMINACION PUESTO PROFESIONALES UNIDAD

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
JEFE DE SERVICIO	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
JEFE DE SECCION .	2	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0
JEFE CLINICO	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
MEDICO ESPECIALIS	4	2	0	0	0	0	0	0	0	0	2
MEDICO ADJUNTO ..	5	3	0	0	0	0	2	0	0	0	0
N/C	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0

TABLA Nº 27
OTROS PROFESIONALES ADSCRITOS A LA UNIDAD

UNIDAD	APELLIDOS Y NOMBRE	ESPECIALIDAD	COMETIDO	HORAS DEDICACION SEMANAL	AÑOS EXPERIENCIA
H. VIRGEN DE LA MACARENA / SEVILLA	CALDERON QUINTANA, FEDERICO	EVALUACION ANALITICA E.METABOLICAS	MEDICO ADJUNTO	25	10
	LLUCH FERNANDEZ, MARIA DOLORES	CONTROL Y SEGUIMIENTO NIÑOS CON EIM	MEDICO ESPECIALISTA	12	14
	VELA CASAS, FRANCISCO	CONTROL Y SEGUIMIENTO NIÑOS CON E.METABOLICAS	MEDICO ESPECIALISTA AREA	8	1
H. MATERNO-INFANTIL / MALAGA	BARCO GALVEZ, ALFREDO	GASTROENTEROLOGIA Y NUTRICION INFANTIL	MEDICO ADJUNTO	-	4
	DEL RIO MAPELLI, LUIS	GASTROENTEROLOGIA Y NUTRICION INFANTIL	MEDICO ADJUNTO	-	4
	GIL CEPEDA, FERMIN	SCREENING Y SEGUIMIENTO	JEFE SECCION LABORATORIO HORMONAS	-	-
H.SANT JOAN DE DEU / BARCELONA	CAMBRA LASAOSA, FRANCISCO JOSE	CONTROL PEDIATRICO Y NUTRICION	MEDICO ADJUNTO	2	1
	CASTILLO RIVERA, PATRICIA	CONSULTA Y NUTRICION	JEFE SERVICIO DIETETICA	8	20
	VILASECA BUSCA, Mª ANTONIA	DIAGNOSTICO DIFERENCIAL Y CONTROL BIOQUIMICO	MEDICO ADJUNTO	6-8	4
H. NTRA. SRA. DE ARANZAZU / S.SEBASTIAN	GAZTAÑAGA EXPOSITO, RAMON	CONTROL MADURACION NEUROLOGICA	JEFE DE SECCION	-	11
	MAYORAL MIRAVETE, JOSE LUIS	EVALUACION INTELECTUAL Y CONDUCTISMO	JEFE CLINICO	-	-
	ZUBILLAGA HUICI, PABLO	VALORACION NUTRICIONAL PACIENTES	JEFE SERVICIO PEDIATRIA	-	-
H. INFANTIL LA FE / VALENCIA	GONZALEZ, PERFECTA	CONFECCION DIETAS	DIETISTA	COMPLETA	-
	ORTEGA, SOLEDAD	CONFECCION DIETAS	DIETISTA	COMPLETA	-

2.3.2. Personal auxiliar de la Unidades de Seguimiento PKU

Ocho UNIDADES han contestado afirmativamente y tienen adscritos en total 15 AUXILIARES.

Por el contrario, cinco UNIDADES no cuentan con este tipo de personal siendo sin embargo y en su mayoría, UNIDADES DE SEGUIMIENTO que atienden al mayor número de casos con este tipo de metabolopatías (Castilla y León, Cataluña, Madrid, Navarra y Comunidad Valenciana).

De las 8 Unidades que tienen personal auxiliar, 5 de ellas tienen dos personas de apoyo, dos Unidades tienen respectivamente una persona, mientras que el máximo de tres AUXILIARES solo corresponde a 1 UNIDAD y un solo AUXILIAR tienen 2 UNIDADES.

TABLA Nº 28
PERSONAL AUXILIAR DE LA UNIDAD

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
UNO	2	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0
DOS	5	1	1	1	0	0	0	0	0	2	0
TRES	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
NINGUNO	5	0	0	0	0	1	1	1	1	0	1

TABLA Nº 29

RELACION DEL PERSONAL AUXILIAR DE LAS UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU

UNIDAD	APELLIDOS Y NOMBRE	ESPECIALIDAD	COMETIDO	HORAS DEDICACION SEMANAL	AÑOS EXPERIENCIA
H. VIRGEN DEL ROCIO / SEVILLA	GARCIA SIMON, MARGARITA	AJUSTE DIETA,EDUCACION DIETETICA PADRES Y NIÑOS	D.U.E. EXPERTA EN NUTRICION	-	-
	GAVILAN ROPERO, INMACULADA	AJUSTE DIETA,EDUCACION DIETETICA PADRES Y NIÑOS	D.U.E. EXPERTA EN NUTRICION	-	-
H. VIRGEN DE LA MACARENA / SEVILLA	FUERTE SEDA, RICARDO	ANALITICA Y CONTROL HISTORIALES	D.U.E. ANALISIS CLINICOS	35	19
	POZO SERRANO, MARIA	DETERMINACION ANALITICAS, MANEJO APARATOS	AUXILIAR,FUNCIONES TECNICAS	35	24
	ROMERO LOSQUIÑO, ISABEL	DETERMINACION ANALITICAS, MANEJO APARATOS	AUXILIAR,FUNCIONES TECNICAS	35	18
H. MATERNO-INFANTIL / MALAGA	RODRIGUEZ ARAGON, ROSA	ASISTENCIA CONSULTA GASTROENTEROLOGIA	A.T.S.	-	4
H. INFANTIL "MIGUEL SERVET"/ VALENCIA	FERNANDEZ LONGAS, Mª DOLORES	COORDINACION SCREENING	SUPERVISORA GENETICA	10-12	7
	GIMENEZ PASCUAL, GLORIA	ENFERMERIA GENETICA	ADJUNTA A LA SUPERVISORA	10-12	7
CONSELLERIA DE SANIDAD / PALMA DE MALLORCA	COMPANY, MARIA	CONTROL SISTEMAS DE REGISTRO Y EJECUCION PROGRAMA TRIA NEONATAL	JEFE ENFERMERIA	10	15
	MARCH PERICAS, CATALINA	CONSULTA Y SISTEMA REGISTRO DATOS	ENFERMERIA SALVO MATERNO INFANTIL	10	6
H.NTRA. SRA. DE LA CANDELARIA / SANTA CRUZ DE TENERIFE	PEREZ MARTIN, ROSA MARIA	PRUEBAS SCREENING NEONATAL Y CONSULTA	ENFERMERA CONSULTAS EXTERNAS	1	15 MESES
H. DE CRUCES / BARACALDO (BILBAO)	GAVILAN MUÑOZ, Mª ANGELES	TECNICAS DE LABORATORIO	AUXILIAR ENFERMERIA	35	8
	URRITIKOETXEA RUIZ, Mª ESTHER	TECNICAS DE LABORATORIO	AUXILIAR ENFERMERIA	35	19
H. NTRA. SRA. DE ARANZAZU	LANDA ELIZONDO, M. AINTZANE	RECOGIDA, ELABORACION Y TRAMITACION DE DATOS; ELABORACION DE ESTADISTICAS	ADMINISTRATIVO	37,5	2
	RODRIGUEZ AIZPEOLEA, Mª PILAR	RECOGIDA MUESTRAS A R.N. Y RETESTING DE SEGUIMIENTO	A.T.S.	32	6

2.3.3. Otros profesionales que colaboran con la Unidad

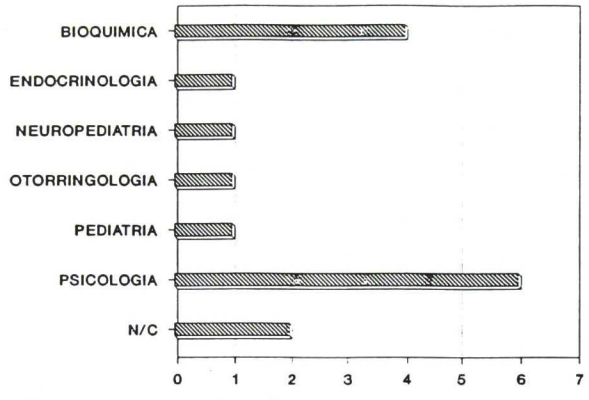
Estos profesionales colaboran con la UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU sin estar adscritos a ella. Sin embargo, tienen una relación coordinada con la UNIDAD.

Los servicios que prestan son principalmente complementarios con los que desarrolla la UNIDAD. Estamos hablando de 16 profesionales que colaboran con UNIDADES de Andalucía, Aragón, Baleares, Canarias y Comunidad Valenciana.

El sumatorio de las personas que desarrollan su labor en la propia UNIDAD más este conjunto de facultativos que colaboran "desde el exterior con ella" nos indica **que en España el conjunto de profesionales que atienden directa o indirectamente al seguimiento de los pacientes Fenilcetonúricos estaría alrededor de unos 50 facultativos.**

Las especialidades médicas son diversas, sobresaliendo la de PSICOLOGIA con seis profesionales a la que sigue la especialidad de BIOPATOLOGIA-BIOQUIMICA con cuatro facultativos.

GRAFICO Nº 20
ESPECIALIDAD OTROS PROFESIONALES



BASE 16

Se les ha solicitado que comentaran los motivos principales por los que las UNIDADES les derivan pacientes. No se ha tenido un nivel de respuesta suficiente como para sacar una conclusión al respecto. Solo ha habido tres respuestas:

"Control analítico"

"Control regular de desarrollo"

"Falta de dotación del Centro".

TABLA Nº 30
OTROS PROFESIONALES QUE COLABORAN CON LAS UNIDADES PKU

UNIDAD	APELLIDOS Y NOMBRE	ESPECIALIDAD	COMETIDO	HORAS DEDICACION SEMANAL	AÑOS EXPERIENCIA
H.INFANTIL VIRGEN DEL ROCIO / SEVILLA	GARCIA-VALDECASA, MARIA SIERRA GAYOSO GOMEZ, FIDEL MARTINEZ-SAHUQUILLO, MARIA DOLORES	CONTROLES BIOQUIMICOS CONTROLES BIOQUIMICOS VALORACIONES PSICOMETRICAS	MEDICO ADJUNTO JEFE SECCION LABORATORIO COLABORADOR	- - -	- - -
H. UNIVERSITARIO VIRGEN MACARENA / SEVILLA	GENTLE NEWMAN, MYRNA GRACE MARQUEZ LUQUE, ANTONIA RABAT RESTREPO, JUANA	ESTUDIO CLINICO EVALUACION Y ORIENTACION NIÑOS DE RIESGO	MEDICO ADJUNTO PSICOLOGO DPTO. PEDIATRIA JEFE UNIDAD NUTRICION CLINICA Y DIETETICA	4 8 7	20 5 10
H. MATERNO-INFANTIL / MALAGA	MATAS VAZQUEZ, RAFAEL MUÑOZ AGUILAR, ANTONIO	ASESORAMIENTO DIETETICO	JEFE DIETETICA H. CARLOS HAYA	- -	- 1
H. INFANTIL "MIGUEL SERVET" / ZARAGOZA	PUGA GONZALEZ, BEATRIZ SALAZAR GARCIA-BLANCO, Mª ISABEL	CDI NIÑOS NORMALES Y CON ENFERMEDADES METABOLICAS E HIPOTIROIDEAS RESPONSABLE EN LABORATORIO DE DETERMINACIONES UNIDAD BIOQUIMICA	DIRECTORA GABINETE PSICOLOGIA (CENTRO CRECIMIENTO "ANDREA PRADER") MEDICO ADJUNTO	- -	- -
CONSELLERIA DE SANIDAD / PALMA DE MALLORCA	RODRIGUEZ PASCUAL, MARIANO RUL-LAN LOSADA, GASPAR SANS, JUANA Mª	DETECCION PRECOZ DE HIPOACUSIAS CONTROL NEUROLOGICO PACIENTES PKU CONTROL DESARROLLO PSICOLOGICO PACIENTES PKU	JEFE UNIDAD PREVENCION DE ENFERMEDADES DEL OIDO JEFE NEGOCIADO SALVO INFANTIL PSICOLOGA CENTRO DIAGNOSTICO	- - -	- - -
H. NTRA. SRA. DE LA CANDELARIA	PEREZ SEÑAS, Mª TERESA	VALORACIONES / PSICOTERAPIA	PSICOLOGA CLINICA	-	-
H. INFANTIL LA FE / VALENCIA	CABELLO, Mª LUISA GARCIA, ANA Mª	BIOPATOLOGIA BIOPATOLOGIA		- -	

2.4. Experiencia de la Unidad de Seguimiento PKU

2.4.1. Fecha de iniciación de actividades

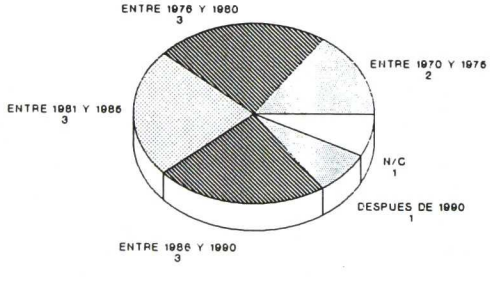
Retrotayéndonos desde 1.994 hacia atrás, la primera **UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU se creó hace 24 años, en 1970.**

Agrupando desde esa fecha por decenios se observa como son los años 70 y 80 el momento de "mayor efervescencia" en la constitución de estas Unidades: en el período 70-80 se crearon cinco Unidades, en el período 80-90 seis Unidades, decreciendo claramente la creación de las mismas a partir del año 90 (solamente se ha creado una Unidad).

La decisión de crear UNIDADES DE SEGUIMIENTO empezó en la Comunidad Autónoma Andaluza y en el País Vasco. La UNIDAD de más reciente creación ha sido en la Comunidad Canaria.

GRAFICO Nº 21

CREACION UNIDAD SEGUIMIENTO PKU



BASE 13

TABLA Nº 31

CREACION UNIDAD SEGUIMIENTO PKU

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
ENTRE 1970 Y 1975	2	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0
ENTRE 1976 Y 1980	3	1	0	1	0	0	0	1	0	0	0
ENTRE 1981 Y 1985	3	0	0	0	0	0	1	0	0	1	1
ENTRE 1986 Y 1990	3	1	1	0	0	0	0	0	1	0	0
DESPUES DE 1990 .	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
N/C	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0

Por lo demás, es curioso observar como, exceptuando una Unidad de Seguimiento que no contesta a esta cuestión, **el 50% de los Centros hospitalarios en los que existen Unidades ya, con anterioridad a su creación, trataban pacientes Fenilcetonúricos, mientras que en otro 50% ha sido la creación de la Unidad la que ha motivado la atención a este tipo de pacientes.**

De todas formas, **se puede establecer el año 1970 como el momento en que de una forma sistemática y diferenciada se empiezan a tratar pacientes Fenilcetonúricos en nuestros Centros sanitarios,** toda vez que los primeros pacientes a los que se empezó a hacer el seguimiento (no existiendo la Unidad como tal) datan precisamente del período 1971-1975.

En este período, 1970 a 1975 "conviven" la creación de dos UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU (en Andalucía y el País Vasco) con el tratamiento a estos pacientes en otros centros donde como tal no existía la Unidad (Centros sanitarios del País Vasco, Aragón, y Andalucía).

TABLA Nº 32
TRATAMIENTO PACIENTES ANTERIOR UNIDAD

	TOTAL	COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
		ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
NO SE TRATABAN ..	6	0	0	1	1	0	0	1	1	1	1
DE 1971 A 1975 ..	4	2	1	0	0	0	0	0	0	1	0
DE 1975 A 1980 ..	2	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0
N/C	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0

2.4.2. Acumulado de pacientes atendidos

Teniendo en cuenta los casos de abandono de forma voluntaria de los enfermos Fenilcetonúricos hasta el momento (solo ha habido 12 casos) podemos cifrar el número total de pacientes atendidos en 468.

2.5. Casos atendidos en la actualidad

El número total actual en España de enfermos con HIPERFENILALANINEMIAS atendidos por las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU es de 456 casos.

La distribución territorial por Comunidades Autónomas indica que más del 70% de los pacientes están siendo tratados en UNIDADES DE PKU radicadas en tres Comunidades: Andalucía, Cataluña y Madrid. Un 21% de casos se reparte en otras tres Comunidades (Galicia, País Vasco y Comunidad Valenciana) y solamente un 8% entre las 5 comunidades restantes donde existe UNIDAD DE SEGUIMIENTO (Aragón, Baleares, Canarias, Castilla-León y Navarra).

Existe por tanto e inicialmente un cierto desequilibrio en lo que se refiere al número de pacientes que trata cada unidad traducible casi en una relación inversa: pocas unidades tratan muchos casos, muchas unidades tratan pocos casos.

Casuística solamente en parte atribuible al domicilio del paciente, toda vez si tenemos en cuenta por ejemplo, que la UNIDAD radicada en Madrid trata pacientes de dicha Comunidad Autónoma así como del resto de Comunidades, un caso similar se da en la unidad radicada en Cataluña.

TABLA Nº 33
DISTRIBUCION TERRITORIAL DE PACIENTES
SEGUN CC.AA. EN LA QUE EXISTEN UNIDADES DE SEGUIMIENTO

CC.AA.	%	ABSOLUTOS
ANDALUCIA	34.-	155
ARAGON	3.5	16
BALEARES	2.9	13
CANARIAS	0.2	1
CASTILLA Y LEON	0.7	3
CATALUÑA	16.6	76
GALICIA	9.2	42
MADRID	19.7	90
NAVARRA	0.7	3
PAIS VASCO	5.3	24
COMUNIDAD VALENCIANA	7.2	33
TOTAL	**100,-**	**456**

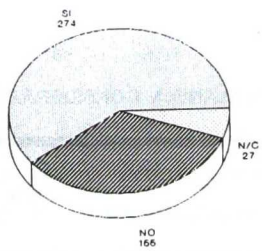
2.5.1. Tratamiento dietético

Al ser el objeto del estudio el tratamiento de la problemática de las HIPERFENILALANINEMIAS desde los dispositivos de seguimiento no podemos obviar la cuestión del tratamiento dietético: por los costes sociales que ello implica, por razones exclusivamente terapéuticas y, en fin, por los efectos que causa el seguimiento estricto de esta dieta en el paciente y su entorno familiar.

A tenor de ello se ha solicitado conocer en la ficha individual de casos el número de pacientes con HIPERFENILALANINEMIA que siguen TRATAMIENTO DIETETICO. En este sentido, **6 de cada 10 pacientes que tiene esta metabolopatía está actualmente en tratamiento dietético**[3]. El 60,1% de los 456 casos registrados, es decir 274, siguen dieta frente al 34% que no la siguen, 155 pacientes. Debemos también considerar un 5.9% de no cumplimentación a esta cuestión (27 fichas).

GRAFICO Nº 22

TRATAMIENTO DIETETICO



[3] ***Obviamente aunque todo depende de la evolución individual de cada paciente, entendemos que existe cierta probabilidad de que dicha tasa de tratamiento dietético aumente si tenemos en cuenta el 23.8% de casos actuales con Hiperfenilalaninemia de más de 5 miligramos/Fenilalanina que no tienen tratamiento o el 26.2% que actualmente tienen entre 4 y 5 miligramos de fenilalanina.***

Más allá de los datos objetivos hay una cuestión que preocupa a los facultativos que atienden a este tipo de pacientes, ¿a partir de cuántos miligramos de Fenilalanina debe ponerse un tratamiento dietético?. Dada la casuística del tratamiento dietético, sus efectos terapéuticos, sociales y psicológicos no es una cuestión baladí, siendo además una cuestión sobre la que parece que aún no existe un criterio del todo claro.

De hecho a los responsables de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO les hemos preguntado lo siguiente: *"¿Qué niveles considera Vd. necesarios para poner dieta a un paciente Fenilcetonúrico, + 2,5 mg/dl, + 6 mg/dl, + 8 mg/dl, + 10 mg/dl?"*.

La mayoría está de acuerdo con los criterios actualmente adoptados, es decir, debe ponerse a dieta a partir de + 6mg/dl (6 de las 13 Unidades que han cumplimentado el cuestionario de opinión), sin embargo 7 Unidades consideran que para poner a dieta a un paciente debe considerarse una mayor tasa de mg/dl; en concreto 4 Unidades consideran que lo adecuado es a partir de 8 mg/dl y 3 Unidades consideran que sería a partir de 10 mg/dl.

TABLA Nº 34

NIVELES FENILALANINA CONSIDERADOS PARA DIETA

	TOTAL	COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
		ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
MAS DE 6 MG/DL ..	6	2	1	1	0	0	0	0	0	2	0
MAS DE 8 MG/DL ..	4	1	0	0	1	0	1	0	1	0	0
MAS DE 10 MG/DL .	3	0	0	0	0	1	0	1	0	0	1

Esta es una cuestión entendemos de la suficiente importancia como para sentirnos en la obligación de recomendar algún tipo de jornada de reflexión y de contraste de pareceres para definitivamente unificar criterios.

2.5.2. Control

Por lo que se refiere a las características y/o elementos de control que se han establecido en la ficha individual de los pacientes: iniciales del caso, edad, sexo, tratamiento dietético, control, CD/CI especificado para cada uno de los enfermos Fenilcetonúricos están reflejados, por un lado de forma general, en el Capítulo I de este Informe (página 15 y siguientes) y de manera individualizada en la base informatizada (BASE DE DATOS PKU).

2.6. Protocolo de las Unidades de Seguimiento PKU

Con independencia de la patología de que se trate y sobre todo en relación al diagnóstico suele existir un protocolo de búsqueda de síntomas; en el caso de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU dicho protocolo hace referencia, principalmente en los primeros contactos, pero también en los sucesivos, al tratamiento y control de la FENILCETONURIA.

La pregunta a la que queremos responder es la siguiente: ¿Las distintas UNIDADES DE SEGUIMIENTO utilizan el mismo protocolo en relación a los pacientes?.

En primer lugar debemos decir, sin prejuzgar de su necesidad o no, que no **todas las Unidades tienen un protocolo estandarizado en la relación con los pacientes.** Cuatro UNIDADES afirman no tener protocolo estandarizado, mientras que el 69.2% de las UNIDADES si utiliza un PROTOCOLO estandarizado en su relación con el paciente.

En segundo lugar **hoy por hoy no se utiliza el mismo protocolo en todo el territorio nacional.**

Nueve UNIDADES utilizan un modelo de PROTOCOLO ideado y diseñado desde y para la propia Unidad de Seguimiento. Es el caso de Unidades ubicadas en Andalucía, Cataluña, País Vasco y Comunidad Valenciana.

Solamente tres Unidades afirman, y permítasenos la expresión, utilizar un protocolo "externo a la Unidad", es decir, no diseñado por y para ellos. Se trata de Unidades radicadas en Andalucía, Baleares y Canarias. El modelo de PROTOCOLO que sigue cada una es el siguiente:

* Unificado de Barcelona
* H. Sant Joan de Deu
* Comisión Nacional

Por lo demás es curioso observar como cuando el protocolo está diseñado desde y para la propia UNIDAD DE SEGUIMIENTO no está documentado por escrito. Solamente cuando se "importa" el mismo, obviamente, está documentado.

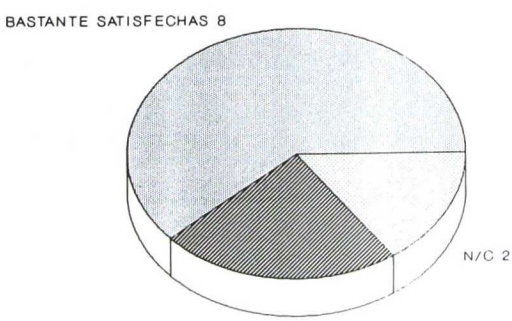
TABLA Nº 35
PROTOCOLO DE LA UNIDAD SEGUIMIENTO PKU

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
USAN PROTOCOLO ESTANDARIZADO EN LA RELACION CON EL PACIENTE											
NO	4	1	0	0	0	1	0	0	1	0	1
SI	9	2	1	1	1	0	1	1	0	2	0

Puesto que la mayoría utiliza "una herramienta a su medida", el grado de satisfacción en relación al PROTOCOLO UTILIZADO es alto: el 61.5% de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU dice estar "bastante satisfechas"; el 23.1% está "satisfecha"; si bien hay una tasa de un 15.4% que no ha contestado a la pregunta.

GRAFICO Nº 23

OPINION SOBRE PROTOCOLO

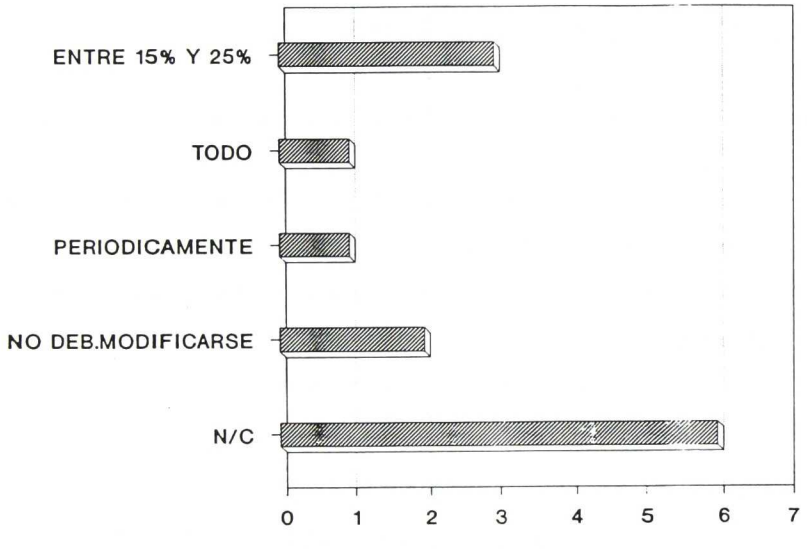


BASE 13

Por lo que se refiere a la necesidad de modificar el PROTOCOLO HA HABIDO UN NIVEL BAJO DE RESPUESTA (53.9%) bajo nivel de respuesta que creemos entronca con la buena valoración del mismo. Solamente el 23.1% de los que han contestado a esta cuestión considera que debería modificarse "algo el mismo" (entre un 15% y 25%); Solamente una UNIDAD opina que debe revisarse en su totalidad y otra, bajo una filosofía más dinámica, entiende que debería revisarse periódicamente.

GRAFICO Nº 24

MODIFICACION DEL PROTOCOLO



BASE 13

2.7. Evaluación realizada por las Unidades de Seguimiento PKU

Estaremos de acuerdo en que la HIPERFENILALANINEMIA es una metabolopatía que requiere aún de un gran esfuerzo en investigación clínica que nos permita un conocimiento más certero de su etiología o de las variables exógenas, e incluso a veces espúreas, que intervienen en el avance, freno o retroceso de los efectos de esta patología.

Sin duda, "el día a día" en la atención con los pacientes resta tiempo a los profesionales que abordan esta metabolopatía para actividades de investigación, e incluso de reflexión. Para actividades que redunden en una mejora del programa de atención.

A fin de contrastar esta hipótesis se les ha pedido a las UNIDADES DE SEGUIMIENTO nos informen sobre si realizan o no evaluaciones periódicas del propio programa de seguimiento de los pacientes.

En este sentido debemos resaltar que seis de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO del PKU no realizan, como tal, una evaluación del programa de atención a los pacientes. Sin por ello poner en duda su plena dedicación al control y tratamiento individualizado de cada caso.

Siete de las UNIDADES han contestado afirmativamente a esta cuestión.

Por lo demás observamos que los hitos temporales de realización de esta evaluación varían entre las distintas Unidades. Si bien la respuesta mayoritaria es que se realiza una evaluación cada uno o dos años (cuatro de las UNIDADES); otra UNIDAD la realiza anualmente y, por último, otra cada 2 o 3 años.

En este sentido, creemos que aquí también se debería intentar consensuar entre todas las Unidades cada cuánto tiempo se realiza está evaluación o período de reflexión, a fin de poder hacer una puesta en común más sincrónica entre todas ellas.

De las 7 UNIDADES que realizan evaluación, cinco de ellas utilizan "indicadores individuales" (es decir,"abren un período de reflexión caso por caso"). El resto además abordan el período de reflexión incorporando parámetros más globales.

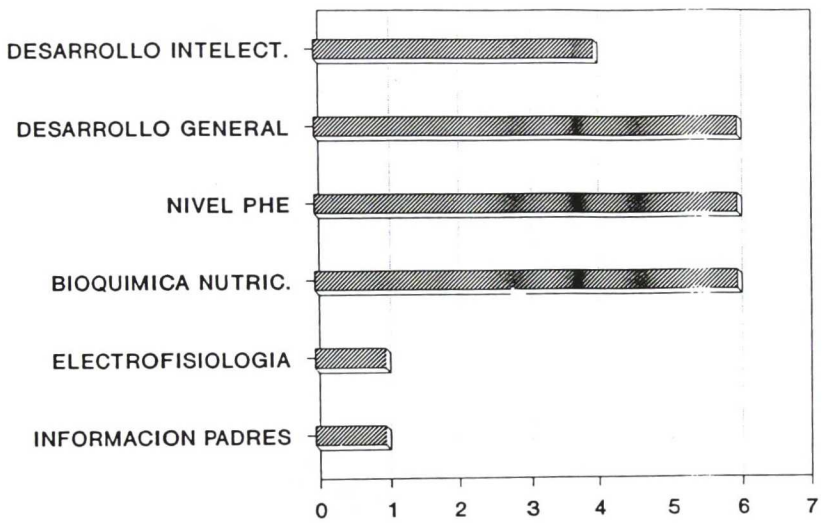
TABLA Nº 36
PERIODO DE EVALUACION

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
CADA CUANTO TIEMPO REALIZAN UNA EVALUACION											
DESDE SU INICIO .	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
CADA AÑOS	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ENTRE 1-2 AÑOS ..	4	0	0	1	0	0	0	1	0	2	0
ENTRE 2-3 AÑOS ..	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
NO REALIZAN	6	2	0	0	1	1	1	0	1	0	0

Los parámetros valorados al hacer la evaluación son varios: **desarrollo general, nivel de PHE y bioquímica nutricional en primer lugar, le sigue en nivel de respuesta desarrollo intelectual y por último electrofisiología e información a los padres.**

GRAFICO Nº 25

PARAMETROS DE EVALUACION



RESPUESTA MULTIPLE
BASE 7

Evaluación que no se queda "en una pura reflexión retórica" sino que se lleva a la práctica. Cuatro de las siete UNIDADES que efectúan evaluaciones han modificado el programa a partir de las distintas evaluaciones del mismo, en lo que tiene que ver con mejorar el control, los parámetros nutricionales y la colaboración con los padres en la educación del hijo con Fenilcetonuria.

A la pregunta de cuando preven realizar la próxima evaluación las respuestas son diversas, sin embargo se puede concluir que el 50% de las UNIDADES ha realizado la evaluación durante este año o la va a efectuar en 1995.

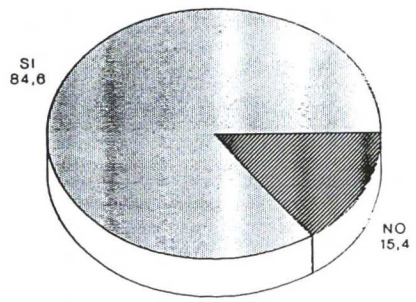
2.8. Otras metabolopatías tratadas por las Unidades de Seguimiento

Tratándose de una investigación sobre HIPERFENILALANINEMIAS no por ello queremos dejar de apuntar información en relación a otras metabolopatías que se tratan desde las UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL PKU.

De las trece UNIDADES, once de ellas (84.6%), afirman abordar la problemática de otras metabolopatías. Solamente dos Unidades (Baleares y País Vasco) han manifestado que no abordan en la actualidad el tratamiento de otras metabolopatías.

GRAFICO Nº 26

TRATAMIENTO DE OTRAS METABOLOPATIAS



BASE 13

TABLA Nº 37
TRATAMIENTO OTRAS METABOLOPATIAS

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
TRATAMIENTO DE OTRAS METABOLOPATIAS											
NO	2	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0
SI	11	3	1	0	1	1	1	1	1	1	1

A continuación se relacionan las diversas metabolopatías que son tratadas por las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU. La información reflejada en esta pregunta por parte de los profesionales de las UNIDADES se ha transcrito de forma literal para no incurrir en posibles errores u omisiones que puedan modificar el resultado de esta variable. Se puede observar que no sobresale ninguna metabolopatía por encima de otra de una manera relevante pero si se puede apuntar que las tratadas por más UNIDADES DE SEGUIMIENTO son las referidas al CICLO DE LA UREA, GALACTOSEMIA, HOMOCISTINURIAS Y TIROSINEMIAS.

TABLA Nº 38
CLASIFICACION OTRAS METABOLOPATIAS

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
BASE OTRAS METAB.	11	3	1	0	1	1	1	1	1	1	1
3-OH-METILGLUTAR.	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
A.ORGANICAS	2	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0
ACID. PROPIONICAS	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
ACIDEMIA METILMAL	2	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0
AMINOACIDOPATIAS	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
BETA-OXIDACION ..	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
CADENAS RESPIRAT.	2	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0
CICLO UREA	3	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1
CISTINURIAS	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CITRULINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ENFERMEDAD WILSON	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
FRUCTOSEMIA	2	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0
GALACTOSEMIA	3	1	0	0	1	0	0	0	0	0	1
GK	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
GLUCOGENOSIS	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
GLUTARICO ACIDUM	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
GT	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
HIPERTIROSINEMIA	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
HIPERTIROS.TRANSI	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
HISTIRINEMIAS ...	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
HOMOCISTINURIAS .	3	1	0	0	0	0	0	1	0	0	1
IDIOPATIAS	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
JAR	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
JARABE DE ARCE ..	2	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0
LISOSOMIALES	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
M. DEPOSITO	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
M. INTERMEDIO ...	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
M. TRANSPORTE ...	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
METIL MALONICA ..	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
MITOCONDRIALES ..	2	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0
OTC	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PEROXISOMALES ...	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
PIRURATO CARBOXIL	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
TIROSINEMIA	3	2	0	0	0	1	0	0	0	0	0
TIROSOMALES PEROX	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
OTRAS	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0

De nuevo, como ocurre en el caso de la HIPERFENILALANINEMIA son UNIDADES DE SEGUIMIENTO ubicadas en Andalucía, Madrid, Comunidad Valenciana y Cataluña, las que más variedad (con independencia del número de pacientes) de otras metabolopatías abordan.

En cuánto al número de casos controlados por las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU de cada una de estas metabolopatías hacen un total de 527. En este sentido y como primera aproximación desde un estudio sobre HIPERFENILALANINEMIAS, **en el conjunto nacional se vendrían a tratar en la actualidad 983 casos de metabolopatías** (527 de otras más 456 Hiperfenilalaninemias)

En relación a estas otras metabolopatías, las más importantes exclusivamente en tanto número de pacientes son

CISTINURIAS	57 casos
A. ORGANICAS	50 casos
M. INTERMEDIO	39 casos
CADENAS RESPIRATORIAS	35 casos
LISOSOMIALES	33 casos

Estas cinco categorías representan el 40% del total de las otras metabolopatías tratadas actualmente.

Por Comunidades Autónomas sobresale Aragón en el número de casos de otras metabolopatías que trata: 233 pacientes (44.2%), de los cuales 157 no disponemos del tipo de patología que se trata al cumplimentarse desde dicha Unidad tal número como "otras metabolopatías", sin especificar de qué metabolopatía se trata.

A continuación, el 23.9% (126 casos) de otras metabolopatías se tratan y siguen en la Comunidad Autónoma de Cataluña y ya a cierta distancia UNIDADES DE SEGUIMIENTO ubicadas en Andalucía (16.5%) con 87 casos y Madrid (7%) con 37 casos de otras metabolopatías.

TABLA Nº 39
NUMERO CASOS OTRAS METABOLOPATIAS

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
NUMERO DE CASOS DE CADA TIPO											
3-OH-METILGLUTAR.	2	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0
A.ORGANICAS	50	5	0	0	0	0	40	0	0	5	0
ACID. PROPIONICAS	6	0	0	0	0	0	0	6	0	0	0
ACIDEMIA METILMAL	3	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0
AMINOACIDOPATIAS	12	0	0	0	0	0	12	0	0	0	0
BETA-OXIDACION ..	4	0	0	0	0	0	0	4	0	0	0
CADENAS RESPIRAT.	35	0	0	0	0	0	35	0	0	0	0
CICLO UREA	16	0	0	0	0	0	0	6	0	8	2
CISTINURIAS	57	50	0	0	0	0	0	7	0	0	0
CITRULINEMIA	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ENFERMEDAD WILSON	4	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0
FRUCTOSEMIA	2	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0
GALACTOSEMIA	4	3	0	0	1	0	0	0	0	0	0
GK	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0
GLUCOGENOSIS	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0
GT	7	1	0	0	0	0	0	6	0	0	0
HIPERTIROSINEMIA	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
HIPERTIROS.TRANSI	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
HISTIRINEMIAS ...	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0
HOMOCISTINURIAS .	8	2	0	0	0	0	0	0	0	0	6
IDIOPATIAS	6	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0
JAR	5	3	0	0	0	0	0	2	0	0	0
JARABE DE ARCE ..	3	1	0	0	0	2	0	0	0	0	0
LISOSOMIALES	33	0	0	0	0	0	33	0	0	0	0
M. DEPOSITO	23	0	23	0	0	0	0	0	0	0	0
M. INTERMEDIO ...	39	0	39	0	0	0	0	0	0	0	0
M. TRANSPORTE ...	14	0	14	0	0	0	0	0	0	0	0
METIL MALONICA ..	3	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0
MITOCONDRIALES ..	6	0	0	0	2	0	0	0	0	4	0
OTC	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PEROXISOMALES ...	6	0	0	0	0	0	6	0	0	0	0
PIRURATO CARBOXIL	2	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0
TIROSINEMIA	5	4	0	0	0	1	0	0	0	0	0
OTRAS	157	0	157	0	0	0	0	0	0	0	0

3. AMBITO DE ACTUACION, CONEXIONES Y ACCESO

3.1. Espacio territorial y, en su caso, clases de usuarios sobre los que actúa la Unidad

Entendemos por espacio territorial el ámbito de actuación de cada UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU, es decir, el lugar de residencia de sus pacientes.

Partiendo de esta premisa se puede decir que el espacio territorial que cubren las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU se corresponde con la Comunidad Autónoma en la que está ubicada de forma mayoritaria siendo la excepción más relevante Madrid que trata pacientes de otras autonomías además de la suya.

En relación a la clase de usuarios sobre los que actúa la Unidad en el Capítulo I, "Características de los Pacientes" (página 23) hemos tratado el tema de paciente tipo.

No se puede decir que exista un "paciente tipo" aunque se coincide con diferencias que se trataría de una persona joven, hombre y/o mujer y por lo que se refiere a la clase social se tiende a opinar que ésta metabolopatía se da más en la clase media o media-baja.

3.2. Laboratorios de Seguimiento

La sistemática en la atención global a los pacientes Fenilcetonúricos pasa por distintos dispositivos. Entre ellos están los LABORATORIOS DE SEGUIMIENTO, de suma importancia en la analítica, periódica o no, que necesita el seguimiento de los pacientes Fenilcetonúricos.

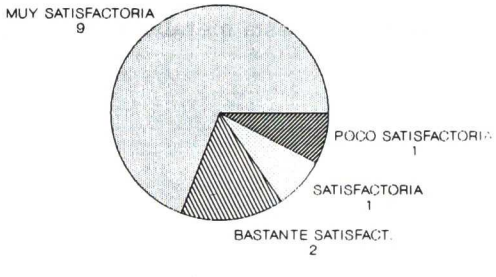
Nueve de las UNIDADES trabaja con un LABORATORIO; dos dicen que trabajan con dos.

La percepción y la relación que se tiene desde las UNIDADES DE SEGUIMIENTO con los LABORATORIOS debe calificarse de positiva, si bien cualitativamente y entendiéndolo solamente como una matización, en razón de la tasa menor de afirmación de relación muy satisfactoria debemos decir que las UNIDADES DE SEGUIMIENTO valoran mejor a las UNIDADES DE DETECCION con las que trabajan que a los LABORATORIOS.

En este sentido, nueve de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU entienden que tienen una relación "muy satisfactoria" con los LABORATORIOS, "bastante satisfactoria" (2) y "satisfactoria" (1). Solo es "poco satisfactoria" para una Unidad.

GRAFICO Nº 27

OPINION SOBRE LABORATORIOS



BASE 13

De nuevo es la rapidez en la entrega de resultados una clave para entender la buena valoración de los LABORATORIOS.

La mayoría de las UNIDADES (12) consideran que el tiempo que pasa desde que los pacientes acuden al LABORATORIO hasta que éste les remite los resultados es el correcto. Una sola UNIDAD manifiesta que debería acortarse.

El período de tiempo que transcurre hasta la entrega de resultados es variable para las distintas UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU, si bien el tiempo desde que piden la analítica hasta que reciben los resultados, para la mayoría de los casos se situa entre 1 y 3 días.

En los polos opuestos está una UNIDAD que recibe los resultados antes de las 24 horas y otra UNIDAD que los recibe entre los 7 y los 15 días.

TABLA Nº 40
TIEMPO EN LA ENTREGA DE RESULTADOS

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
MENOS DE 24 HORAS	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
24 HORAS	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0
DE 1 A 3 DIAS ...	5	0	0	1	0	1	0	0	1	2	0
DE 4 A 7 DIAS ...	2	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0
DE 7 A 15 DIAS ..	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
N/C	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0

3.3. Servicios Sanitarios, Educativos o Sociales con los que la Unidad mantiene relaciones funcionales: Unidades de Detección

3.3.1. Laboratorios de Detección

El otro dispositivo, las UNIDADES DE DETECCIÓN son las que remiten los casos que se detectan con esta metabolopatía a las UNIDADES DE SEGUIMIENTO, para su control y tratamiento.

Las trece UNIDADES DE SEGUIMIENTO que se abordan en este estudio están coordinadas con catorce UNIDADES DE DETECCION.

Debemos destacar, permítasenos la expresión, **un indicador de "racionalidad y coordinacion" entre UNIDADES DE DETECCION y de SEGUIMIENTO**: este indicador no es otro que la alta correlación entre ambos dispositivos en lo que se refiere a su ubicación. Lo habitual es que la UNIDAD DE DETECCION derive pacientes a una UNIDAD DE SEGUIMIENTO que está en la misma provincia, cuando no en la misma ciudad, lo que implica una ausencia de trastornos logísticos y de desplazamientos para los pacientes y sus familiares.

Lo mismo que lo habitual y usual es que cada UNIDAD DE SEGUIMIENTO esté en contacto con una única Unidad de Detección (que es la que le deriva los pacientes).

Empero existen dos excepciones que confirman esta regla:

* La UNIDAD DE SEGUIMIENTO de Baleares está coordinada con una UNIDAD DE DETECCION de Barcelona (es decir, de otra comunidad autónoma).

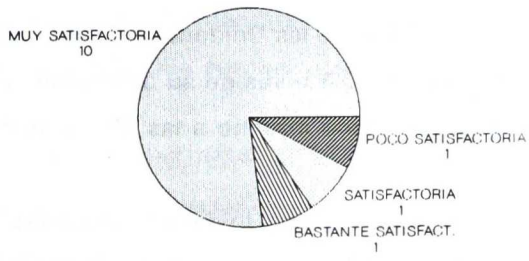
* Sobresaliendo como excepción Madrid, que recibe pacientes de hasta nueve UNIDADES DE DETECCION, dándose en este caso un sobredimensionamiento de la equilibrada relación detección-seguimiento, en lo que a los aspectos organizativos se refiere.

Coordinación real, y como decíamos, desde un punto de vista logístico con una alta racionalidad y al mismo tiempo **un buen grado de satisfacción en lo que tiene que ver con la relación detección-seguimiento.**

A la pregunta ***"En términos generales la relación de su Unidad con las Unidades de Detección es muy satisfactoria, bastante satisfactoria, satisfactoria, poco satisfactoria, nada satisfactoria"***. **Diez de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO consideran que dicha relación es MUY SATISFACTORIA.** Solo una UNIDAD ha manifestado estar "poco satisfecha".

GRAFICO Nº 28

OPINION SOBRE UNIDAD DETECCION



BASE 13

Satisfacción que obviamente tiene que ver con las expectativas que desde las UNIDADES DE SEGUIMIENTO se tienen depositadas en las

UNIDADES DE DETECCION; expectativas que pasan muy mucho por la rapidez desde que se detecta un caso hasta que se le deriva a la UNIDAD DE SEGUIMIENTO para su tratamiento y control.

En este sentido, **para nueve de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO el tiempo que transcurre desde que se detecta la enfermedad hasta que se lo remiten es el correcto.** Solamente una Unidad considera que dicho tiempo debería ser menor.

Sin embargo, **aún no se da (hablando de tiempos medios) un tiempo estandar y medio, en su sentido estricto, entre que se produce la detección y llega el caso a la Unidad de Seguimiento.** Según la Comunidad Autónoma en la que esté la UNIDAD DE SEGUIMIENTO se tiene una percepción claramente diferente en relación a este asunto.

Así:

Cuatro de las UNIDADES lo recibe en menos de 24 horas.

Dos en 24 horas.

Para tres transcurre de 1 a 3 días.

Y para una UNIDAD de 4 a 7 días.

O, si se quiere, **el 46.2% de las Unidades reciben la información del caso como máximo a las 24 horas de su detección,** y más del 50%, en concreto el 69.3% como máximo a las 72 horas de la detección.

Por Comunidades Autónomas, Unidades radicadas en **Andalucía, Aragón, Cataluña y País Vasco** son las que más rapidamente reciben el caso desde que se detecta.

TABLA Nº 41
TIEMPO EN LA DETECCION

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
MENOS DE 24 HORAS	4	1	1	0	0	0	1	0	0	1	0
24 HORAS	2	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0
DE 1 A 3 DIAS ...	3	0	0	1	0	1	0	0	1	0	0
DE 4 A 7 DIAS ...	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0
N/C	3	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1

3.3.2. Servicios a la comunidad

Las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU no tienen una visión conjunta sobre su involucración real en las campañas de sensibilización y de prevención de esta metabolopatía.

Lo demuestra el hecho de que el 38.5% sí suelen de forma regular realizar algún tipo de actividad relacionada con la divulgación de esta metabolopatía, mientras que un porcentaje superior, el 46.2% no.

Las principales acciones de divulgación y sensibilización que se realizan desde las UNIDADES son las siguientes:

* EDUCACION CONTINUADA MEDICOS/ENFERMERAS
* DIVULGACION ARTICULOS
* DIVULGACION A PADRES
* DIVULGACION A AUTORIDADES SANITARIAS
* DIVULGACION A PEDIATRAS
* EDUCACION MATERNIDADES PRIVADAS
* PRESENCIA EN MEDIOS DE COMUNICACION

3.4. Contacto con Asociaciones de Padres

Siendo importante la tasa de participación en la difusion y conocimiento de esta metabolopatía en la sociedad y el resto de facultativos, lo es más para las Unidades la relación y el contacto con las ASOCIACIONES DE PADRES DE AFECTADOS.

Once de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO afirman que habitualmente colaboran con las Asociaciones de Padres. Solo una minoría, dos Unidades, no mantiene ningún contacto con éstas.

Las actividades o el apoyo que desde las Unidades se efectúa a las Asociaciones de Padres tienen principalmente que ver con un conocimiento más certero y real de esta metabolopatía (charlas, conferencias, etc) y, por otro lado, con la solución de posibles casos de derivación o traslado de pacientes a otros servicios o unidades.

4. CONCLUSIONES AL CAPITULO II

* La ubicación de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU es un hospital principalmente (92.3%).

* El 84,7% de las UNIDADES están encuadradas en el sector público: el 46.2% dependen de la Administración Central y un 38.5% de las Administraciones Autonómicas.

* El 61.5% de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU están formadas por el RESPONSABLE de la misma que cuenta con la colaboración de OTROS PROFESIONALES externos a la propia unidad.

* La antigüedad de las UNIDADES data de 1970. Las más pioneras se encuentran en Andalucía y País Vasco. La de más reciente creación (1990) es la de Canarias.

* El 76.9% de los RESPONSABLES del SEGUIMIENTO tienen como especialidad médica la PEDIATRIA aunque se dan otras como NEUROPEDIATRIA, BIOQUIMICA y NEONATOLOGIA.

* El nivel más alto de respuestas en relación a los años que llevan como RESPONSABLES de la UNIDAD se sitúa entre once a quince años. El 53.9% lleva más de once años como responsable de la Unidad.

* La contratación laboral de los RESPONSABLES es mayoritariamente fija (76.9%).

* La dedicación de los RESPONSABLES no es exclusiva. La mayoría dedican entre 1 a 40 horas semanales. Solo se da un caso de dedicación exclusiva.

* En la plantilla de la UNIDAD DE SEGUIMIENTO también hay otros PROFESIONALES, en concreto 14 para todas ellas. En su mayoría son PEDIATRAS (42.9%) y BIOQUIMICOS (21.4%).

* El 71.4% de estos PROFESIONALES tiene contrato fijo aunque su dedicación de forma mayoritaria no es exclusiva para el tratamiento de los enfermos Fenilcetonúricos.

* Ocho UNIDADES DE SEGUIMIENTO cuentan también con PERSONAL AUXILIAR: 15 concretamente.

* Junto a las personas que se han comentado más arriba las UNIDADES reciben la colaboración de OTROS PROFESIONALES externos. Se trata de 16 PROFESIONALES que realizan servicios complementarios a la UNIDAD.
Sobresale la especialidad de PSICOLOGIA.

* La mayoría de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU no poseen instalaciones exclusivas para el desarrollo de su trabajo: el 76.9% las comparte con otras unidades del Centro sanitario.

* El 61.5% de las UNIDADES considera que los medios técnicos con que cuenta son suficientes. Entre los que manifiestan tener necesidad de medios técnicos (38.5%) sus demandas van dirigidas por un lado, a medios específicos de la UNIDAD y por otro lado a medios que requiere su organización administrativa.

* Las UNIDADES trabajan con LABORATORIOS para realizar las pruebas periódicas que necesitan los pacientes Fenilcetonúricos en el seguimento de su enfermedad: el 69.2% de las UNIDADES trabaja con un LABORATORIO. En general es muy satisfactoria para el 69.2% la relación con los mismos.

* Asimismo el 92.3% considera que el tiempo que pasa desde que los pacientes acuden al LABORATORIO hasta que éste les remite los resultados es el correcto.

* Las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU se relacionan con 16 UNIDADES DE DETECCION que les derivan pacientes. El grado de satisfacción de esta relación es muy satisfactoria para el 76.9% de las UNIDADES.

* El tiempo que transcurre desde que se detecta la enfermedad hasta que se lo remiten es considerado correcto por el 92.3% de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU.

* En la relación con el paciente las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU utilizan un PROTOCOLO estandarizado de forma general (69.2%). Asimismo el 61.5% dice estar "bastante satisfechas" con éste.

* El 53.9% de las UNIDADES realizan evaluaciones, mayoritariamente de forma personalizada. Los parámetros que utilizan en la evaluación son varios: DESARROLLO GENERAL, NIVEL DE PHE y BIOQUIMICA NUTRICIONAL principalmente.

* Solo el 38.5% de las **UNIDADES** realizan algún tipo de actividad relacionada con la sensibilización y prevención de las **HIPERFENILALANINEMIAS.**

* La **FORMACION** que estarían interesados en recibir para una mejor cualificación de sus profesionales pasaría por cursos o seminarios de **NUTRICION Y DIETA, DIAGNOSTICO DIFERENCIAL, NUEVAS TECNOLOGIAS y PSICOLOGIA DEL PACIENTE.**

* La relación con las **ASOCIACIONES DE PADRES** es muy alta: el **84.5%** mantiene contacto fluido con estas entidades colaborando de forma conjunta en la realización de actividades divulgativas.

III. INCIDENTES CRITICOS

Por último, siguiendo las indicaciones del REAL PATRONATO DE PREVENCION Y DE ATENCION A PERSONAS CON MINUSVALIA dedicaremos expresamente un apartado a informar sobre los incidentes más críticos de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL PKU, a tenor de la información recogida.

Entendemos por incidentes críticos aquellas cuestiones en las que no existe una total unidad de criterio entre los distintos facultativos, así como aquellos otros que merezcan una especial atención a fin de mejorar la atención de estos pacientes u optimizar aspectos organizativos de las propias UNIDADES DE SEGUIMIENTO; por supuesto, entendemos por incidentes criticos las carencias y necesidades manifestadas por los propios facultativos.

Hemos detectado incidentes criticos de diferente naturaleza. Agrupables en siete grandes grupos:

* De carencia de medios
* De criterios en el tratamiento de pacientes
* De criterios de clasificación de la metabolopatía
* De criterios en los protocolos
* De coordinación entre centros sanitarios
* De lagunas científico-técnicas

En la página siguiente presentamos un cuadro-síntesis de dichos incidentes críticos, para a continuación entrar en una exposición más detallada de los mismos

INCIDENTES CRITICOS
CARENCIA DE MEDIOS • Infradotación de instalaciones (despachos y piezas) • No todas disponen de teléfono propio • Demandas de instrumentos tecnológicos de diagnóstico/tratamiento • Falta de suscripción a revistas especializadas
CRITERIOS TRATAMIENTO PACIENTES • Falta de unificacion de los criterios a seguir (mg/dl) para poner a dieta a un paciente
CRITERIOS CLASIFICACION DE LA METABOLOPATIA • Convive la clasificación clásica de las patologías con la adoptada en el año 1.994
CRITERIOS DE PROTOCOLO • No existe un protocolo estandarizado para todas las Unidades
COORDINACION ENTRE CENTROS SANITARIOS • Hay Unidades de Seguimiento que reciben pacientes de Unidades de Detección no radicadas en su Comunidad Autónoma.
LAGUNAS CIENTIFICO-TECNICAS • Demanda de cursos de formación, principalmente en el ámbito de la nutrición y la dieta.
OTROS • Las Unidades "mejor dotadas" tienen pocos pacientes, las Unidades "peor dotadas" tratan muchos pacientes.

1. CARENCIA DE MEDIOS

A pesar de la constatable deficiencia en la calidad de las instalaciones físicas y de la ausencia, para un grupo importante de UNIDADES, de técnología básica de la comunicación, la mayoría de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU consideran que los medios técnicos de que disponen son suficientes (61.5%); 38.5% cree que son insuficientes. Sin duda dicha suficiencia hace principalmente referencia a la tecnología que se utiliza para las analíticas y controles de los pacientes Fenilcetonúricos.

TABLA Nº 42
OPINION NECESIDAD DE MEDIOS TECNICOS

		COMUNIDAD AUTONOMA DONDE ESTA UBICADO EL PKU									
	TOTAL	ANDALUCIA	ARAGON	BALEARES	CANARIAS	CASTILLA Y LEON	CATALUÑA	MADRID	NAVARRA	PAIS VASCO	COMUNIDAD VALENCIANA
SON SUFICIENTES .	8	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
NECESITARIAN	5	2	1	0	0	0	0	1	0	1	0

Suficiencia que no niega la percepción de la existencia de carencias técnicas y por tanto de demanda de tecnología. Solamente dos UNIDADES (una radicada en Andalucía, otra en el País Vasco) no demanda explícitamente algún tipo de "artefacto tecnológico".

Entre los diferentes medios técnicos que precisan y demandan se puede hacer una doble clasificación:

* Necesarios desde la perspectiva médica específica para el seguimiento de esta patología.

* Necesarios para la gestión de la UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU.

Así entre los primeros tenemos Analizador de Aminoácidos, Cromatógrafo, Espectómetro de Masas y Calibración de Dietas. Para los segundos las necesidades son de medios informáticos (ordenador) y FAX.

TABLA Nº 43
NECESIDAD DE MEDIOS TECNICOS

MEDIOS TECNICOS	ABSOLUTOS
ORDENADOR	2
FAX	1
ANALIZADOR AMINOACIDOS	1
CALIBRACION DIETA	1
CROMATOGRAFIA	1
ESPECTOM. MASAS	1
N/C	2

Por Comunidades Autónomas, son las UNIDADES radicadas en Andalucía, Aragón, Madrid las que específicamente demandan y necesitan algún tipo de tecnología.

En concreto,

* Ordenador es demandado por Unidades de Aragón y Madrid.
* Fax por Unidades de Madrid.

* Analizador de Aminoácidos, por Unidades de Andalucía.
* Calibrador de dietas es demandado por Madrid.
* Cromatografía, es demandado en Aragón.
* Espectom. Masas se demanda también en Aragón.

A ello, tal como decíamos en el apartado 2.1 del capítulo anterior (*2.1 ESPACIO DEL QUE DISPONEN LAS UNIDADES)* debemos unir la falta de espacio físico propio. Solamente dos Unidades cuentan con instalaciones propias, es decir, que la diferenciacion organizativa y de competencias propias de la Unidad de Seguimiento no se corresponde con unas dotaciones de instalaciones y espacio físico acordes con dicha diferenciación.

Además, siete Unidades no cuentan con teléfono propio, cuestión que creemos necesario solucionar dada la casuística de los pacientes y la posible existencia de urgencias solo abordables desde los profesionales de la Unidad.

Por último, tratándose de una patología tan específica y novedosa, y por tanto que requiere de una constante puesta al día de los avances científicos que se producen en la misma es sorprendente que no todas las Unidades estén suscritas a revistas especializadas.

2. CRITERIOS EN EL TRATAMIENTO DE PACIENTES

Nos referimos a los criterios a seguir para poner a un paciente a dieta. La mayoría está de acuerdo con los criterios actualmente adoptados, consideran que debe ponerse a dieta a partir de +6 mg(dl, sin

embargo 7 Unidades creen que para poner a dieta a un paciente debe considerarse una mayor tasa de mg/dl.

Los trastornos psicosociales y familiares, asi como de coste económico debería llevar a los profesionales y facultativos a algún tipo de jornada de reflexión y de contraste de pareceres para definitivamente unificar criterios.

3. CRITERIOS EN LA CLASIFICACION DE LA METABOLOPATIA

Si bien se ha aceptado los nuevos criterios de clasificación adoptados en el año 1.994, parecería que aún no se "han interiorizado o asumido del todo".

Conviven los criterios clásicos de clasificación con los adoptados en 1.994.

A fin de unificar definitivamente criterios, los facultativos de las Unidades deberían reflexionar sobre qué aporta unos y otros criterios, a fin de -definitivamente- unificar los mismos, no solo aceptarlos sino además asumirlos.

4. CRITERIOS DE PROTOCOLO

En la relación con los pacientes no se viene utilizando un protocolo estandarizado en todo el territorio nacional. La mayoría de las Unidades tienen su propio protocolo.

Además dicho protocolo no está documentado.

5. COORDINACION ENTRE CENTROS SANITARIOS

En general la coordinación con el resto de los centros sanitarios es valorada satisfactoriamente desde las Unidades de Seguimiento.

Una cuestión de matiz sería tener en cuenta que las Unidades radicadas en Barcelona y Madrid, (ya por si con un alto número de pacientes) vienen recibiendo pacientes de Unidades de Detección radicadas en otras comunidades autónomas.

A nuestro entender "empezar a descongestionar estas Unidades" pasaría por que las Unidades de Detección derivasen pacientes solamente a Unidades de Seguimiento radicadas en su Comunidad Autónoma.

6. LAGUNAS CIENTIFICO-TECNICAS

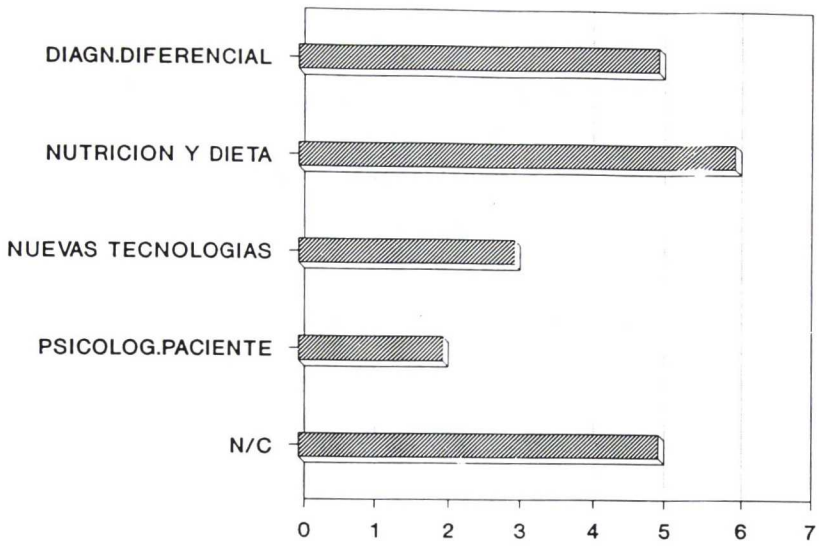
Se ha recabado de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO, como otrora pasaba con los medios técnicos, qué necesidades de cualificación tienen.

En concreto se les ha hecho la siguiente pregunta *"Para terminar. Si desde una institución pública o privada se organizasen cursos de formación o seminarios con el objetivo de aumentar la cualificación de los profesionales que trabajan con enfermos Fenilcetonúricos. ¿Qué temas serían de utilidad para los profesionaes que trabajan en su Unidad de Seguimiento?"*

Cuatro son las grandes áreas que han considerado como más importantes para su especialización profesional: NUTRICION Y DIETA, DIAGNOSTICO DIFERENCIAL, NUEVAS TECNOLOGIAS Y PSICOLOGIA DEL PACIENTE por ese orden.

GRAFICO Nº 29

FORMACION DE INTERES PROFESIONAL



RESPUESTA MULTIPLE

Un listado de posibles cursos monograficos demandados desde las distintas Unidades sería el siguiente (por orden alfabético):

* Alimentación: tolerancia a la Fenilalanina en relación con genotipo; velocidad de crecimiento; cantidad de alimento especial sin Fenilalanina.
* Avances sobre alteraciones en sistema nervioso en PKU con aplicaciones de nuevas tecnologías.

* Calidad de Proteinas en la dieta.
* Diagnóstico diferencial de las Hiperfenilalaninemias.
* Dieta y PKU.
* Fisiopatología de esta metabolopatía.
* Los lípidos en el PKU.
* Logística, recursos y distribución de alimentos especiales.
* Maternidad e Hiperfenilalaninemia.
* Problemática de las Hipoglucemias metabólicas.
* Problemática de la Hiperanonemia.
* Pubertad, adolescencia y PKU.
* Psicología del adolescente.

7. OTROS

Por último, hemos constatado que "pocas Unidades llevan muchos casos y muchas Unidades pocos casos", entendemos que existe en este sentido un cierto desequilibrio unidad-número de casos que nos debería llevar a pensar si tiene sentido "descongestionar" determinadas Unidades.

Ello se agrava si tenemos en cuenta que entre las Unidades con menor dotación de profesionales, instalaciones y recursos técnicos se encuentran algunas que tienen precisamente un número importante de pacientes. Esta es una cuestión de racionalización de los recursos sobre la que deberíamos reflexionar.

IV. SINTESIS

PACIENTES CON HIPERFENILALANINEMIAS

Con la presente investigación se han censado 456 casos con Hiperfenilalaninemias. Teniendo en cuenta que no hemos recibido la cumplimentación del cuestionario de 4 Unidades de Seguimiento PKU (con un número reducido de pacientes), estimamos que existen alrededor de 500 pacientes con esta metabolopatía y registrados en todo el territorio nacional.

La distribución territorial por Comunidades Autónomas indica que más del 70% de los pacientes están siendo tratados en UNIDADES DE PKU radicadas en tres Comunidades: Andalucía, Cataluña y Madrid. Un 21% de casos se reparten en otras tres Comunidades (Galicia, País Vasco y Comunidad Valenciana) y solamente un 8% entre las 5 comunidades restantes donde existen UNIDADES DE SEGUIMIENTO (Aragón, Baleares, Canarias, Castilla y León y Navarra).

Los casos con esta metabolopatía son claramente población joven, ningún caso de los registrados sobrepasa los 30 años de edad.

La proporción entre hombres y mujeres es de 4 hombres por cada 6 mujeres. La media de edad es de 8.5 años, si bien el 59.7% de los casos tienen una edad por debajo de la media. Lo tres grupos de edad donde más casos existen son 1 año, 3 años y 7 años.

El 63% de los casos son enfermos con FENILCETONURIA (PKU) o HIPERFENILALANINEMIA CON TRATAMIENTO. Solamente un 27% de ellos padecen HIPERFENILALANINEMIAS BENIGNAS o HIPERFENILALANINEMIAS QUE NO NECESITAN TRATAMIENTO. Son muy minoritarias las HIPERFENILALANINEMIAS TRANSITORIAS y las ATIPICAS (4% y 1% respectivamente).

En lo que se refiere al tratamiento dietético, el 60.1% sigue algún tipo de tratamiento dietético.

Sin embargo no existe un consenso en torno a los miligramos de Fenilalanina que indican la necesidad de prescribir un tratamiento dietético. La mayoría entiende que debe prescribirse a partir de 6 mg/dl (6 unidades), pero cuatro Unidades entienden que se prescribiría dieta a partir de 8 mg/dl y 3 Unidades a partir de 10 mg/dl.

En lo que sí existe un consenso generalizado es en la tendencia hacia la estabilización de este tipo de patologías, es decir, hacia un crecimiento sostenido que estimamos se situa entre el 7% y el 8% de nuevos casos cada año.

Por último, permítasenos hacer tres reflexiones en torno a los pacientes con Hiperfenilalaninemias:

* *La primera sería invitar a los facultativos y profesionales que atienden a este tipo de pacientes a una puesta en común sobre la cantidad de mg/dl necesarios para prescribir una dieta. Si hay diferencia de pareceres es posible el contraste y por tanto el enriquecimiento mutuo entre las diferentes Unidades. Todo ello sin duda redundará en la calidad de vida de los pacientes, si tenemos en cuenta las repercusiones individuales y familiares que implica la decisión de prescribir dieta a un paciente Fenilcetonúrico.*

* *Reflexión necesaria si tenemos en cuenta que actualmente existe un 23.8% de casos con Hiperfenilalaninemia de más de 5 mg/dl que no necesitan tratamiento (en la medida en que no*

llegan a 6 mg/dl) y un 26.2% de casos que tienen entre 4 y 5 mg/dl. Pacientes que por la propia casuística de la patología bien pudieran a medio plazo sobrepasar los 6 mg/dl.

* *Por lo demás, y como última reflexión en relación a los pacientes, hemos constatado que "pocas Unidades llevan muchos casos y muchas Unidades pocos casos", entendemos que existe en este sentido un cierto desequilibrio Unidad-número de casos que nos debería llevar a pensar si tiene sentido "descongestionar" determinadas Unidades.*

UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU

El directorio proporcionado por el REAL PATRONATO DE PREVENCION Y DE ATENCION A PERSONAS CON MINUSVALIA nos habla de la existencia de 18 UNIDADES DE SEGUIMIENTO. A la encuesta han respondido trece Unidades (el 72.2% de ellas).

La ubicación de las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU es un hospital (92.3%) que pertenece al sector público, de la Administración Central o de la Administración Autonómica.

Las UNIDADES DE SEGUIMIENTO PKU se caracterizan por estar formadas por un único facultativo (el responsable de la Unidad) que cuenta con colaboradores, pero sin formar claramente un equipo de trabajo. En esta situación se encuentra el 61.5% de ellas.

El perfil de este profesional es el siguiente:

* *Especialidad de Pediatría.*
* *Amplia experiencia en el tratamiento de este tipo de pacientes (más de 11 años).*
* *Estabilidad en el empleo.*
* *Con una importante dedicación en horas semanales al tratamiento de estos casos.*

Solamente cuatro Unidades cuentan con otros profesionales adscritos a la UNIDAD DE SEGUIMIENTO.

En lo que se refiere a las instalaciones, la mayoría de las Unidades (el 76.9% de ellas) tienen que compartirlas con otros dispositivos del hospital, además el espacio a compartir es ciertamente escaso: una única pieza o despacho.

Por lo demás, el 61.5% manifiesta que cuenta con los suficientes medios técnicos para atender a este tipo de pacientes. Si bien el 38.5% de las Unidades entienden que necesitarían una mayor dotación bien sea en medios específicos para aumentar la calidad de atención a los pacientes, bien para mejorar la gestión de la propia Unidad.

Las relaciones que se mantienen desde la UNIDAD DE SEGUIMIENTO PKU con las UNIDADES DE DETECCION y con los LABORATORIOS son satisfactorias. Satisfacción que se basa en la rapidez desde la detección hasta la derivación del paciente (como máximo 24 horas), en el primer caso, o en la rapidez desde la petición hasta la entrega de la analítica, en el segundo caso.

En otro orden de cosas el 69.2% utilizan un protocolo estandarizado en la relación con el paciente, si bien la tónica general es que dicho protocolo sea el que se diseña desde y para la Unidad, no estando documentado por escrito.

En relación a las campañas de sensibilización, solamente el 38.5% de las Unidades las realizan, si bien la relación con y participación en las Asociaciones de Padres es alta (el 84.5% de las Unidades).

Por lo demás existe una petición de jornadas, seminarios o cursos de cualificación en torno a los siguientes núcleos temáticos: nutrición y dieta, diagnóstico diferencial, nuevas tecnologías, psicología del paciente.

Por último, tal como hicimos en relación a los pacientes, hagamos alguna reflexión en torno a las Unidades:

* *En primer lugar, esa realidad inversa: "pocas Unidades con muchos pacientes, muchas unidades con pocos pacientes", se agrava si tenemos en cuenta que entre las Unidades con menor dotación de profesionales, instalaciones y recursos técnicos se encuentran algunas que tienen precisamente un número importante de pacientes. Esta es una cuestión de racionalización de los recursos sobre la que deberíamos reflexionar.*

* *En segundo lugar, si bien un grupo importante de Unidades realizan una evaluación del programa, cada una la realiza en "su momento" sin coordinarse con las demás Unidades. Creemos que una evaluación del programa, en las distintas Unidades, realizado acompasadamente en*

el tiempo favorecería el intercambio de experiencias, el enriquecimiento mutuo y, en fin, la mejora en el seguimiento y tratamiento de los pacientes en todas las Unidades.

* *Por último, entendemos que se debería reflexionar sobre la necesidad o no de llegar a un documento escrito de protocolo en relación a los pacientes, toda vez que aquellas Unidades que lo tienen, lo han diseñado para su propia utilidad. Una puesta en común en este sentido sin duda favorecería la diagnosis y, a la postre, el control de la Hiperfenilalaninemia.*

SITUACIÓN DE LAS ASOCIACIONES DE AFECTADOS DE TRASTORNOS METABÓLICOS CONGÉNITOS

CALEIDOSCOPIA INVESTIGACIÓN SOCIAL S.L.

Carmen Doménech Ruiz
Francisco Javier Rubio Arribas
Ramón J. Soria Breña

Septiembre de 1996

PLANTEAMIENTO Y OBJETIVOS

Las llamadas enfermedades metabólicas **son errores congénitos del metabolismo de algunas de las principales sustancias necesarias para el cuerpo humano**, acumulándose precisamente en algunos órganos la sustancia que no es posible degradar o que no es posible transformar. Existen descritas más de mil enfermedades posibles por defecto de alguna enzima que conduce a un metabolismo anormal. Muchas de estas enfermedades son congénitas y se ponen de manifiesto en los primeros meses o años de vida.

Precisamente para detectar cuatro de las metabolopatías más frecuentes y entre ellas el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, se practica un análisis de sangre a los recién nacidos en las **unidades de detección** y se remite a los padres una comunicación por escrito de la situación (habitualmente de normalidad) de estas enfermedades congénitas. En caso contrario y gracias a medidas terapéuticas precoces y una dietoterapia adecuada se pueden evitar las profundas alteraciones del sistema nervioso central, del desarrollo neurológico que **traen como consecuencia graves deficiencias psíquicas y físicas**.

Como ya hemos citado existen un gran número de enfermedades metabólicas con una frecuencia de presentación muy diversa según el tipo. Pero más allá de las implicaciones y explicaciones médicas que tienen dichas enfermedades -y que no son objeto de exposición en este informe- nos interesan **las implicaciones sociales que tienen estas enfermedades** por dos causas fundamentales y que están interrelacionadas:

1 - Porque las metabolopatías, si no son tratadas precozmente, producen alteraciones en el desarrollo físico y psicológico de los niños, que los van ha convertir en personas con graves deficiencias físicas y psíquicas, con los consiguientes problemas personales, familiares y sociales que tales deficiencias traen consigo;

2 - y porque estas enfermedades afectan a un grupo reducido de nacidos y la estructura sociosanitaria pública y la sociedad en su conjunto no están lo suficientemente sensibilizadas para ayudar y dar la cobertura adecuada a las familias y a los afectados para que estas deficiencias sean tratadas de manera efectiva.

La mayoría de los familiares de los afectados por estas metabolopatías o los mismos afectados, para defender sus derechos como enfermos, recibir la cobertura sanitaria adecuada, tratamientos que mejoren su calidad de vida y que la enfermedad no afecte a su normal integración, en todas las facetas de su vida social como ciudadanos, se agrupan en **asociaciones** que tienen ámbitos territoriales de actuación diversos.

En este sentido el **Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalía**, dentro del apoyo que la Institución viene prestando a la prevención de deficiencias derivadas de alteraciones metabólicas congénitas, estimó de interés realizar esta investigación para tener un **conocimiento integral de la estructura asociativa** de estos afectados, lo que permitirá al Real Patronato **orientar las políticas de acción positiva** hacia dichas asociaciones de las diferentes Administraciones del Estado y **apoyar a las asociaciones en aquellos aspectos que incidan en la calidad de vida e integración social** de los afectados.

Los **OBJETIVOS** específicos de esta investigación, van enfocados a tener información sobre:

- **La finalidad/es** de las asociaciones.

- **Sus ámbitos territoriales de actuación**, sistema de organización, localidad, número de asociados, evolución de la asociación desde su creación, abandonos...

- **Actividades que realizan**: relación con las unidades de detección y tratamiento, asesoramiento y suministro de alimentos específicos para seguir la dietoterapia, presencia en los medios de comunicación para informar o realizar campañas de sensibilización, reivindicaciones más frecuentes...

- **Infraestructura y medios disponibles**: local, instalaciones, medios, plantilla, organización, financiación, otros recursos disponibles...

- **Cuantitativo** de la variación angular, siempre + medido de la base, «anticlinal»

Para lograr saber este objetivo tenemos que usar matemáticas que exige conocer la diferencia **cuantitativa** y **cualitativa**

METODOLOGÍA

El sistema de organización de las asociaciones de afectados o familiares de afectados está estructurada en varios niveles y ese sistema depende sobre todo de los siguientes factores:

1 - Las características específicas de la enfermedad en lo que afecta a la vida cotidiana de los afectados (periodicidad de los controles y análisis médicos, medicación y terapias, dificultades con la dieta...).

2 - El número de afectados por una metabolopatía y el número de asociados.

3 - El tiempo que lleva en funcionamiento una asociación.

Debido por lo tanto a las características del universo asociativo, aplicamos un **cuestionario**, previamente elaborado, en el que se pregunta de una forma detallada por todos aquellos temas ya apuntados en los objetivos, a los responsables de las entidades o asociaciones existentes.

La metodología utilizada para recoger toda la información necesaria, cubriendo los objetivos con la riqueza suficiente y que los datos estadísticos no fueran solamente descriptivos fue la siguiente:

1 - PREPARACIÓN. Realizamos en esta fase **2 entrevistas en profundidad** a responsables de asociaciones de afectados para diseñar con la suficiente profundidad cada uno de los items del cuestionario según el guión marcado en los objetivos. Una vez realizado el cuestionario y previa aprobación por los asesores técnicos del Real Patronato, procedimos a realizar la encuesta.

2 - RECOGIDA DE INFORMACIÓN OBJETIVA. En esta fase aplicamos el cuestionario a los responsables de las asociaciones existentes en nuestro país.

Teniendo en cuenta el tipo de información que se pidió a los responsables y las características de funcionamiento de estas asociaciones, la manera más efectiva y adecuada para aplicar el cuestionario fue realizar **una encuesta personal** con preguntas cerradas y abiertas a todos los responsables o coordinadores de las asociaciones y federación.

3 - PROFUNDIZACIÓN EN LOS CONTENIDOS. Para profundizar y contextualizar en algunas de las informaciones recogidas en el cuestionario que hacen referencia a: finalidad o finalidades de la asociación, relaciones con las unidades de detección, expectativas, etcétera. Realizamos además de la encuesta una **entrevista en profundidad** a cada uno de los responsables.

4 - CONTRASTE DE LOS DATOS Y FORMULACIÓN DE PROPUESTAS Y DEMANDAS AÚN NO FORMALIZADAS. Existen demandas e incluso conflictos latentes con las Administraciones Públicas y aún no formulados formalmente. Conocerlos permitirá al Real Patronato tener información adelantada sobre cuales pueden ser en un futuro próximo esas demandas o reivindicaciones. Para ello la técnica de recogida de información más pertinente fue realizar **una reunión de grupo con todos los responsables o coordinadores de las asociaciones** previamente encuestados. La reunión estuvo estructurada en tres fases:

- **Exposición** de los resultados de la encuesta y del análisis de las entrevistas realizadas.

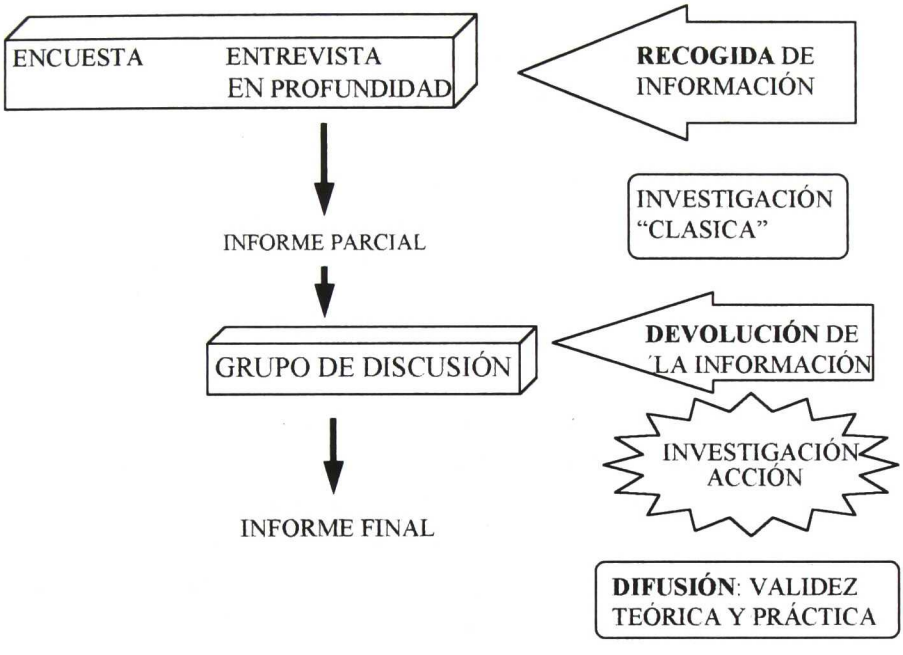
- **Contraste y profundización** en los contenidos por parte de los responsables de las asociaciones P.K.U..

- **Elaboración** de un ranking de prioridades en sus necesidades y formulación de propuestas o demandas aún no formalizadas.

Esta reunión fue organizada y dinamizada por técnicos de CALEIDOSCOPIA.

5 - ANÁLISIS DE LAS CONCLUSIONES DE LA REUNIÓN Y REDACCIÓN DEL INFORME DEFINITIVO.

ESQUEMA DE TRABAJO



- INTRODUCCIÓN

Los datos de la investigación que acontinuación se exponen son el resultado de un cuestionario diseñado para recoger los datos objetivos sobre la situación, funcionamiento, infraestructuras y características de las asociaciones P.K.U. y otros trastornos del metabolismo existentes en España y de entrevistas en profundidad realizadas a los responsables de dichas asociaciones cuyo objetivo era contextualizar esa información objetiva para que el análisis de los datos tuviera en cuenta toda la diversidad de opiniones, realidades y problemas que tienen dichas asociaciones.

El presente trabajo no tiene vocación de ser un informe cerrado e irreplicable, sino que se encuadra dentro de la llamada **investigación-acción**, es decir dentro de aquel tipo de investigaciones sociales que pretenden integrar dentro de la investigación a los propios sujetos investigados devolviéndoles la información analizada con el fin de que sea un soporte teórico y útil para su praxis como colectivo.

Debemos entender estas páginas como material de trabajo sujeto a cuantas discusiones, análisis y críticas interesen para que el análisis final sobre la situación de las asociaciones sea rico y exhaustivo y pueda ser utilizado -que tenga un valor práctico- por cuantas personas, organismos o instituciones estén interesadas o implicadas en la prevención de las alteraciones metabólicas congénitas en España.

El informe está organizado en capítulos que corresponden a ejes temáticos concretos aunque algunos temas son analizados en diferentes capítulos desde diferentes perspectivas; el análisis se enriquece con citas textuales extraidas de las entrevistas y esquemas o gráficos explicativos. Debido al número tan reducido de asociaciones de afectados por transtornos metabólicos congénitos y a la diferente situación de cada una de ellas la información se ha estructurado en dos partes: u**na primera parte de contextualización y análisis general de la situación y problemática** de las asociaciones en conjunto y **una segunda parte donde se encuentran los datos de cada asociación en particular** así como un directorio general de referencia[1]. Estas fichas

[1] Los códigos que identifican a las entrevistas: E-1, E-2... nada tienen que ver con el orden en el que aparecen las asociaciones en el directorio general de referencia para mantener el anonimato del informante-entrevistado. Las citas son transcripciones literales de las entrevistas de dichos entrevistados.

individualizadas donde se recogen todos los datos de cada asociación son útiles para conocer detalladamente cuál es la situación concreta de cada asociación.

I - LA CREACIÓN DE LAS ASOCIACIONES

Antes de la creación de las asociaciones la situación a la que tenían que enfrentarse los padres y madres de los afectados era bastante problemática: la detección de los casos no se realizaba con la suficiente rapidez, no existían especialistas y los afectados debían desplazarse a las pocas ciudades donde podían ser tratados, la medicación era muy cara y había escasos alimentos especiales para seguir una dietoterapia equilibrada, los afectados vivos eran muy pocos y estaban dispersos geográficamente, existía un gran desconocimiento por parte de los médicos del diagnóstico y de los tratamientos existentes más adecuados, lo que produjo algunos errores médicos irreversibles.

La creación de las asociaciones ha sido el trabajo de **padres y madres pioneros, inquietos e inconformistas y de unos pocos médicos especialistas sensibilizados** con el problema que se dieron cuenta que la única forma para mejorar las condiciones de vida y salud de los afectados y de presionar a la comunidad científico-médica y a las administraciones públicas era uniendo a los afectados y supliendo ellos mismos las carencias que tenía en ese momento el sistema de salud y de asistencia social de nuestro país.

Las razones para la creación de asociaciones así como su situación presente hay que contextualizarla dentro del proceso histórico desde la creación del screenning y la aparición de los primeros afectados en España hasta el momento actual:

> "...cuando nacieron ellos, los medicamentos no entraban por laSeguridadSocial como tal ni incluso estaban comercializados en España, había que traerlos por el departamento de medicamentos extranjeros de Sanidad, pagarlos de tu bolsillo que eran muy caros y después la Seguridad Social te hacía un reintegro de gastos a los seis meses. Ahora esto ya no es así, esta parte es mucho más sencilla, los medicamentos entran por la Seguridad Social con el punto negro y pagas 75 pesetas por envase. El tratamiento que siguen los nuestros nosotros no podríamos pagar ni el 40% porque lo calculamos y supone unas novecientas y pico mil pesetas al mes, entonces eso se nos escapa. Eso hoy en día está muy bien. Claro, comparativamente, nosotros que venimos de una etapa en donde no había nada entonces si que hemos notado una evolución muy grande." (E-4)

Pero la razón fundamental y prioritaria que hizo nacer y mantiene este movimiento asociativo es la de la **prevención activa y directa de la discapacidad física y psíquica de las personas que tienen metabolopatías.** Este motivo resume y condensa la razón de ser de las asociaciones y orienta, en último término todas y cada

una de sus actividades y reivindicaciones. El trabajo cotidiano de los padres y las madres de los afectados unidos en asociación, es una lucha contra una "Espada de Damocles" irreversible:

> "Vamos a ver mi hija no tiene una discapacidad, puede llegar a tener una discapacidad, por eso tienes que luchar todo lo que puedas para que esté lo mejor posible, y que no la tenga. Entonces tienes que luchar todos los días, con la medicación, con la alimentación, con todo el colectivo que hay, para que tengas lo mejor que hay, la mejor medicación, los mejores alimentos, el mejor médico y además que lo tengamos aquí en España, que no nos tengamos que ir fuera, ¿somos luchadores?." (E-1)

Una lucha en la que se sienten incomprendidos y también solos porque al ser el verdadero problema sólo potencial -su hijos afectados no son discapacitados gracias a ellos- los responsables públicos a los que compete este tema no entienden que sin el trabajo de las asociaciones, -que necesitan unos apoyos económicos mínimos-, tendrían que hacerse cargo económica y socialmente de muchos discapacitados totales; esto supondría un gasto sanitario importante y permanente sin ninguna posibilidad de recuperación ni reinserción social.

> "Yo creo que el problema es que no se toman en serio, se lanzan el problema, de Sanidad a Bienestar Social, Asuntos Sociales, cero, totalmente cero. El Patronato sí nos ha ayudado ... Nosotros estamos previniendo que no se produzca el retraso mental. ¿Tú sabes cuánto nos cuesta un deficiente mental a los españoles?, el 27% más que un enfermo. Nosotros estamos ayudando para que esto no suceda." (E-2)

Las asociaciones de afectados de enfermedades metabólicas congénitas nacen con una clara voluntad de ser operativas desde la independencia y la autogestión:

- **Operativas** porque dadas las características de estas enfermedades, la intervención de los padres y las madres en la problemática de sus hijos debía ser inmediata: búsqueda de información, seguimiento analítico, compra de alimentos, etcétera, son actividades implicantes que convierten a las madres y los padres en asociados muy activos.

- **Independientes y autogestionarias** porque las formas de financiación y funcionamiento interno siempre ha sido responsabilidad de los propios asociados, en la actualidad diversas asociaciones reciben ayudas financieras de las administraciones públicas, pero su continuidad y funcionamiento no depende de ellas.

Desde su nacimiento estas asociaciones han tenido conciencia de ser **una minoría dentro de las minorías**, su capacidad de presión como grupo ante las administraciones o la sociedad es mínima, por lo tanto han ejercido esa "presión" como asociación desde los argumentos y los hechos, explicando a aquellos interlocutores que podían ayudar a los afectados (poderes públicos, médicos, empresas...) cuales eran las actividades y el trabajo que realizaban las asociaciones y qué problemas de fondo o concretos tenían estos enfermos.

Sus objetivos y dinámica de trabajo se ha ido enriqueciendo hasta tener una clara voluntad de ser una **"asociación total"**, entendiendo esto como que se ocupa o desea ocuparse de todas las presentes y posibles necesidades de un P.K.U.: médicas, alimenticias, educativas, afectivas , que incidan en la normalización y el bienestar de los afectados.

Los entrevistados describen una evolución positiva. Desde los primeros tiempos de las asociaciones hasta hoy existe un mayor conocimiento y sensibilización de los equipos médicos; hay más diversidad de alimentos especiales en el mercado; la medicación es gratuita y muchas asociaciones cuentan con ayudas y subvenciones de la Administración para la compra de alimentos y el mantenimiento de la asociación; se ha multiplicado el número de actividades que se realizan y sobre todo hay un mayor reconocimiento médico e institucional de la labor que desempeñan, así como un mayor poder de presión y de convocatoria gracias a haberse constituido en Federación. Pero un análisis de la situación también indica que **existen grandes diferencias y desequilibrios regionales produciéndose verdaderos casos de agravio comparativo según la asociación sea de una Comunidad Autónoma u otra.**

II - OBJETIVOS BÁSICOS DE LAS ASOCIACIONES

Los dos objetivos generales que persiguen las asociaciones P.K.U. son por una parte:

- **Mejorar la calidad de vida y la situación familiar y socioeconómica** en la que se encuentran los afectados por metabolopatías que tienen algún grado más o menos severo de discapacidad.

- **Evitar y prevenir la deficiencia** a los P.K.U. y otros afectados por metabolopatías y conseguir la plena integración desde la normalidad de estas personas en todos los ordenes de la vida.

La razón por la cual las asociaciones tienen estos dos objetivos complementarios pero diferentes es la siguiente:

Debido a que el tratamiento efectivo (detección, control y seguimiento, medicación, dietoterapia) de las metabolopatías que producen deficiencias físicas y psíquicas ha comenzado hace pocos años existen tres grandes grupos de afectados según el grado de discapacidad. Un primer grupo que corresponde a las personas que se les detectó la enfermedad tarde o que no siguieron, por diferentes, causas un tratamiento efectivo y que tienen un grado de discapacidad importante; un segundo grupo que aunque fueron detectados y tratados a tiempo, debido al poco conocimiento y al grado de desarrollo en que se encontraba la investigación en este campo tienen una discapacidad más o menos leve y un tercer grupo de afectados por metabolopatías congénitas de corta edad que fueron detectados a tiempo y tratados con efectividad y que no tienen ningún tipo de discapacidad.

Además, las asociaciones conocen **la delicada y fácilmente traspasable barrera que separa a los afectados con discapacidad de los que por fortuna no la tienen**; son conscientes que un afectado en cualquier momento puede estar en uno o en otro grupo.

Por otra parte, aunque el grado de desarrollo de las ciencias médicas en este campo es bastante elevado, existen todavía muchos interrogantes y lagunas sobre los

resultados finales de los actuales tratamientos y de como será la vida adulta de los afectados que por ahora no tienen ninguna deficiencia.

> "Los fines han ido incrementándose cada vez queremos más. Bueno al principio queríamos que los niños estuvieran bien, luego ya queríamos que estuvieran perfectos y ahora ya queremos que estén excelentes. Eso es a base de lucha, al principio te conformas con que el niño tuyo sea más o menos normal, pero luego ya vas pidiendo mas a los médicos, luego cada vez vas teniendo más información y ves como son los tratamientos de Europa y entonces tú quieres que el tratamiento sea como el de Europa." (E-1)

Estos objetivos no hay que entenderlos como principios utópicos o aspiraciones a más o menos largo plazo sino como un logro real que las asociaciones han conseguido, sobre todo en lo que se refiere a evitar la deficiencia, el reto en este caso es mantener esa situación y mejorarla. En el caso de los ya afectados con una deficiencia más o menos importante hay un tema que sí es percibido como un objetivo que tiene dificultades de alcanzarse:

- la asistencia de aquellas personas con una deficiencia severa -pensión, residencias especiales-etcétera,

- y la independencia de las personas con una deficiencia leve una vez adquirido un grado de autonomía personal suficiente -sobre todo en el autocontrol de la medicación y de la dieta- a través de su integración laboral, logrando así su autonomía económica.

Pero estos dos objetivos generales se materializan en diversos objetivos particulares que cubren las diferentes necesidades de los afectados y de sus familias:

- **Conseguir los alimentos especiales**: buscar nuevos y más variados productos comprándolos colectivamente a los laboratorios y distribuidoras para abaratar su precio y realizar todo el trabajo de almacenamiento, gestión y distribución de los mismos.

- **Ser un grupo de autoayuda**: aprendiendo unas familias de las experiencias de los otros y ayudando a solucionar los problemas de la vida cotidiana y de la dieta, educando a los afectados y a sus familias para aceptar y aprender a convivir con la enfermedad, asesorando e informando a las madres y los padres de nuevos afectados.

- **Realizar actividades puntuales -congresos, convivencias, campamentos- o periódicas -reuniones, talleres-** para intercambiar información sobre los progresos médicos en materia de medicación, tratamientos, controles y dietas y sensibilizar en la medida de sus posibilidades a toda la sociedad.

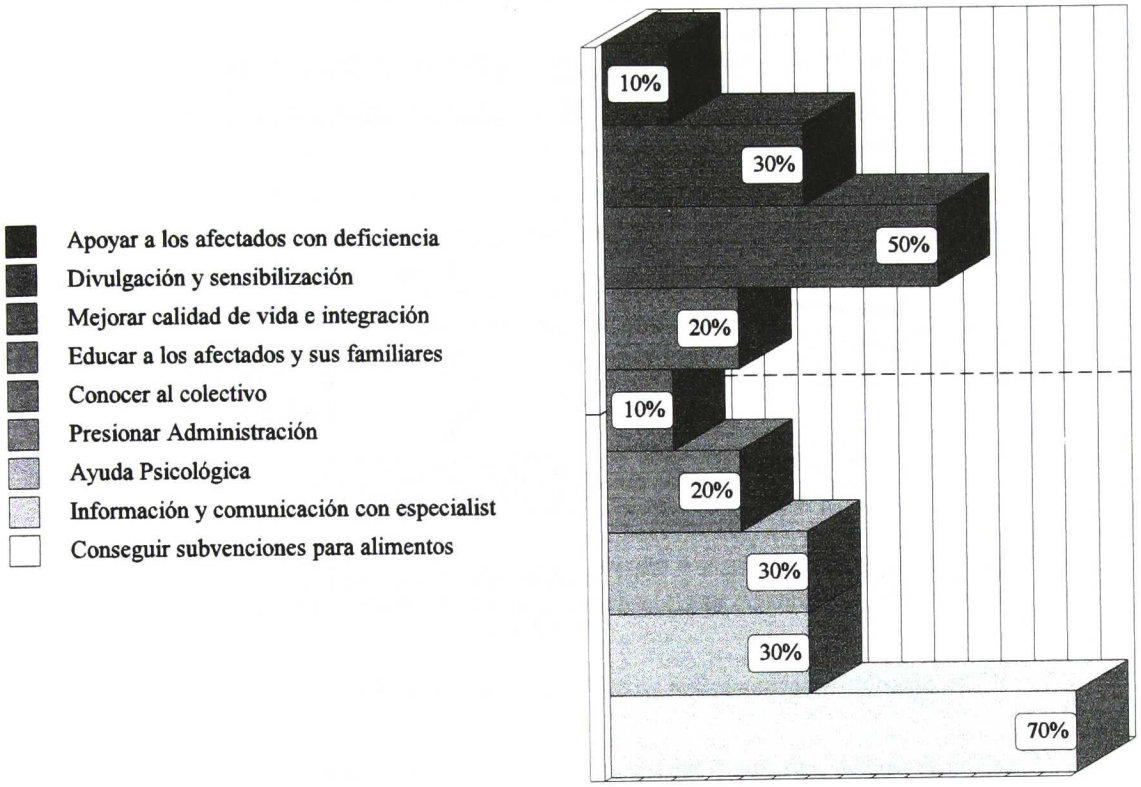
- **Informar de la situación y problemas de los afectados** y presionar a las administraciones competentes para: recibir ayudas económicas para la compra de alimentos y el sostenimiento de las mínimas infraestructuras con las que cuentan y **demandar un seguimiento más riguroso** y sobre todo conseguir que se creen equipos especializados y hospitales de referencia que coordinen toda la asistencia sanitaria.

"Creo también que las asociaciones hacen que la enfermedad avance y que sea mejor porque hacen mucha presión, hacen presión porque se van a ver a los médicos, se van a ver asesores, hacen congresos de enfermos con los médicos, que se discute directamente, esto hace que de alguna manera la asociación haga presión sobre la enfermeda." (E-1)

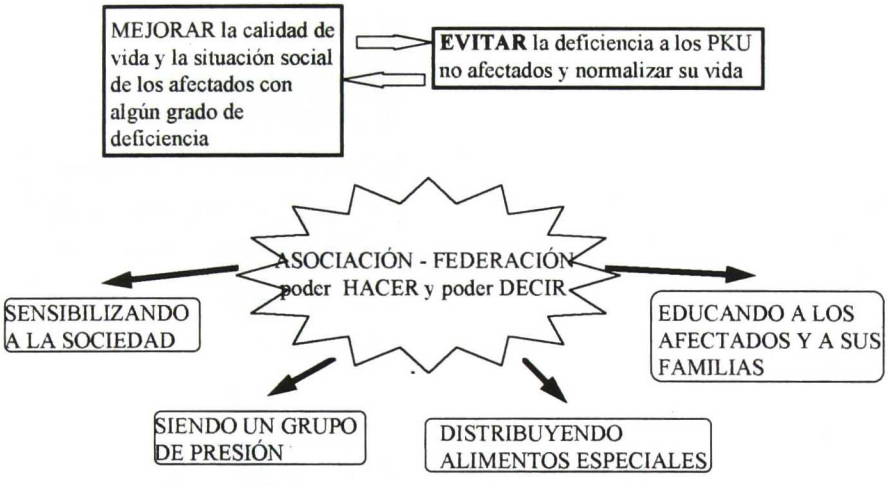
Por último, el objetivo de absoluta necesidad que se plantea lograr a corto plazo y que mejoraría mucho la calidad de vida de los afectados evitando problemas y accidentes a veces irreversibles, es la creación de esos equipos interdisciplinares que realizasen el seguimiento de la enfermedad atacando integramente todos los problemas que tienen estas metabolopatías.

"Tenemos que potenciar los equipos interdisciplinares de seguimiento de los hospitales. Aquí es imprescindible para estos niños y no los pedimos para nosotros solo porque hay comunidades en las que sólo hay 10 niños con P.K.U. nada más, y entendemos que la Administración no puede poner un equipo para nosotros nada más, pero hay enfermedades crónicas como es la diabetes, los celiacos y tal, que necesitan una dieta y nosotros necesitamos dietistas en los hospitales, para nosotros y para los demás; necesitamos psicólogos porque una enfermedad crónica como ésta tomando una dieta de por vida; necesitamos investigación porque resulta que las niñas nuestras existe peligro en el embarazo si no toman la cifra muy baja." (E-2)

OBJETIVOS DE LAS ASOCIACIONES P.K.U.



OBJETIVOS



LOGROS: OPERATIVIDAD, EFECTIVIDAD, SENSIBILIZACIÓN

CARENCIAS: INFRAESTRUCTURAS MÍNIMAS, NECESIDADES ECONÓMICAS, POCA CAPACIDAD DE PRESIÓN

III - ORGANIZACIÓN Y RELACIÓN ENTRE LOS ASOCIADOS

Las asociaciones tienen un ámbito territorial de influencia que se circunscribe a su Comunidad Autónoma aunque algunas de ellas tienen asociados de otras regiones y hay actividades que realizan varias asociaciones conjuntamente. Todas las asociaciones están agrupadas en una Federación que sirve para tener relación con otros países, poder canalizar y tener mayor capacidad de presión ante las administraciones públicas y organizar actividades colectivas para todos los asociados del país.

La forma y el grado de organización interna de las asociaciones depende de varios factores:

- **La experiencia y antigüedad de la asociación.**

- **El número de asociados** con los que cuente la organización y si realizan o no la compra y la distribución de alimentos especiales.

- **El contexto socioeconómico y político** de la Comunidad Autónoma.

- **Las actividades** que realicen de forma regular (reuniones, talleres de cocina, etcétera.)

Hay asociaciones con un grado de organización y actividad mínimo, sobre todo las de reciente creación, aquellas con pocos asociados o que no realizan compra y distribución de alimentos colectiva, las que están en Comunidades menos desarrolladas o en las que la política de la administración sanitaria y de servicios sociales no es propicia. Por el contrario las asociaciones que tienen varios años de experiencia asociativa, cuentan con un número más elevado de asociados, se encargan de comprar y distribuir alimentos, tienen un contexto socioeconómico y político favorable, realizan actividades diversas a lo largo del año y tienen un grado de organización y operatividad importante.

En cuanto a la forma de organización existe un deseo manifiesto de todos los entrevistados de que el sistema ideal debería ser un sistema simétrico en el que todos los cargos -formales- y las responsabilidades -efectivas- fueran rotatorios de manera

permanente y regular para que todos los padres y madres participasen y se implicasen en el funcionamiento de la asociación por igual.

Pero la organización real es asimétrica y tiene una forma piramidal, no por los cargos formales o la jerarquía dentro de la organización que tengan los padres y las madres sino según el grado de compromiso con el trabajo de la asociación. Este grado de compromiso depende mucho del **carácter o personalidad** de las madres y los padres y de **la experiencia laboral previa** que haya tenido dentro de organizaciones formales pero sobre todo de **la implicación personal** que haya adquirido con la propia enfermedad de su hijo.

> "Luego hay un grupo de padres, que somos los que llevamos la asociación, los que estamos retomando la actividad de la asociación, somos los padres que al mes que te comunican que tu hijo tiene fenilcetonuria te quieres poner en contacto con el resto de los padres para saber más sobre la enfermedad y saber de que va el tema, como poder ayudar de la mejor forma a tu hijo y entonces te metes de lleno en la asociación." (E-1)

Esa implicación personal con la propia enfermedad de los hijos que asumen un grupo importante de asociados tiene como característica principal la abierta aceptación y la no ocultación del problema:

> "A nivel de asociación vemos que hay padres que no quieren reconocerlo, inclusive hay padres... te diría que colaboramos el 60% o 70% de los padres, pero hay padres que no van a las reuniones y te dicen bueno, ya me mandarás la información, hay padres curiosamente que están bien, porque su hijo está bien y sigue un curso correcto pero no aceptan, mi hijo enfermo, mi hijo no está enfermo." (E-3)

Según el grado de implicación existen diversas tipologías de asociados:

- **Madres y padres con alto grado de compromiso** que ocupan algún cargo dentro de la junta directiva de la asociación y realizan o participan en casi todas las actividades: búsqueda, almacenamiento y gestión en la compra de alimentos, envíos postales de productos, contacto permanente con los asociados y con el resto de organizaciones de otras Comunidades, organización de reuniones y entrevistas con autoridades sanitarias, políticas, etc. Ocupar cargos implica con frecuencia no sólo un gasto de tiempo de ocio o de trabajo de la persona si no un desgaste personal producido por la responsabilidad y un gasto monetario objetivo cuando la asociación no puede correr con los gastos de viajes, teléfono, etcétera.

- **Asociados comprometidos con la asociación** que participan en la organización de algunas actividades según su capacidad y aptitudes y que asisten a casi todas las reuniones y actividades. Estos padres suelen ser o pueden ser el relevo dentro de las juntas directivas.

- **Asociados que asisten a algunas reuniones** y actividades pero que el contacto cotidiano con la asociación se reduce a la petición de alimentos -en el caso de que la asociación los distribuya-.

- **Asociados cuyo contacto con la asociación se reduce a la demanda de alimentos especiales**.

- **Padres y madres no asociados y sin contacto con la asociación** aunque se les haya informado de las actividades y las posibilidades de ayuda que puede ofrecer la asociación.

- **Afectados no contactados o ilocalizables** pero de los que se conoce su existencia por censos o estimaciones y por informaciones de algunos socios que los conocen.

"En la asociación tenemos mucho contacto con los padres que quieren tener mucho contacto. Hay padres que van exclusivamente, que no quieren hablar del tema y esconden el problema, van a por su comida y punto, hay muchos que van a echar una mano y que te llaman y te dicen oye como se hace esto o yo les pregunto. Tenemos muchas reuniones, solemos tener casi todos los meses, nos reunimos en el local y charlamos, no es una reunión formal, saben que los sábados primeros de mes vamos al local y estamos desde las cuatro hasta las nueve de la noche y a veces una tertulia continua con todos los padres, planteándose problemas, alegrías, hay una estrecha colaboración." (E-1)

En nuestro país **no existe una cultura o tradición asociativa** importante y esto trae consigo que la mayoría de los padres no se impliquen y participen totalmente en la asociación a pesar de que la razón y los objetivos a conseguir son altamente implicantes -evitar la enfermedad de los hijos- y que el número de miembros de las asociaciones es lo suficientemente reducido como para que sí pueda ser operativo organizar una asociación simétrica. Esta falta de cultura asociativa provoca con frecuencia que exista **poca rotación en los cargos directivos** produciéndose una inercia negativa dentro de la organización:

"Los mismos, los mismos de su inicio. Mi marido pensaba, que como ahora ha habido gente nueva, que se han ido introduciendo a ver si alguien quería llevarla, alguien que

tuviera más iniciativa o más tiempo, con ganas de pelear, al tener el hijo más pequeñito y ya tener un camino más abierto y vemos que no, que no, que no están muy dispuestos". (E-9)

A pesar que la organización de las asociaciones no es la ideal y que existe un grupo de padres que participan pasivamente, los entrevistados con otras experiencias asociativas reconocen que, en comparación, el nivel general de implicación y participación de los padres en las asociaciones P.K.U. es bastante elevado:

"Todas las asociaciones son muy parecidas hay una gente que trabaja más y otra que simplemente está en la asociación y tiene una implicación más pasiva, pero sí que es cierto que la gente acude a las convocatorias y hay un buen nivel de participación, o sea que siempre, en temas, hay un grupo, que es la directiva que realiza la mayor parte de las actividades pero puntualmente ciertas actividades las realizan asociados y cooperan bastante". (E-4)

Las relaciones entre los asociados son bastante fluidas, se consideran una "gran familia" porque además de las actividades formales de las asociaciones existe un **fuerte apoyo emocional y afectivo entre los asociados** que va más allá de las típicas relaciones entre los socios:

"...cuando he tenido mis angustias o mis problemas de medicación o con mi hija con 40 de fiebre, que no he podido contárselas, por eso he acudido a la asociación". (E-1)

Las relaciones de los socios entre sí dentro de las actividades de las asociaciones sí son relaciones simétricas; el contacto y la información que se comunican los padres suple con efectividad la carencia de un equipo multidisciplinar de profesionales y con frecuencia los propios padres y madres hacen de asistentes sociales, de psicólogos, de dietistas:

"...como te he dicho no hay dietistas en los hospitales, entonces las madres por las otras madres, aprenden muchas cosas de las que se pueden comer y de cuales no, y bueno, los médicos también se lanzan y dan mucha información a los padres al principio y luego sobre la enfermedad, pero el médico no se va a poner a explicar cómo se hace un pisto, eso lo hacen las otras madres en la asociación; la asociación en ese sentido sí ayuda mucho a las madres nuevas y a las antiguas". (E-2)

En este punto hay que señalar el **alto grado de eficiencia** y los buenos resultados de las asociaciones en la información, el apoyo y la educación efectiva de los padres y madres y de los propios afectados.

Para los entrevistados, el problema de relación más importante que tienen las asociaciones es el que se refiere a la ausencia de relación con dos colectivos de afectados

de los que se desconoce su importancia numérica porque no existe un censo o una estadística fiable:

- Un primer grupo son los afectados que nacieron antes de existir tratamientos efectivos, que son mayores de edad y que tienen un grado de deficiencia elevado.

- Un segundo grupo son los afectados que, aunque han nacido en época reciente y por lo tanto pueden seguir tratamientos y dietoterapia adecuada para evitar las secuelas de la enfermedad, no se han puesto en contacto con las asociaciones y se desconoce si esos niños están siendo tratados o no.

En el primer caso los padres no se sienten motivados a asociarse porque piensan que la situación de sus hijos ya es irreversible y la asociación no puede cambiar esa realidad, por otro lado, las demandas que esos padres hacen a las asociaciones, en el caso de entrar en contacto, son de difícil solución por ahora para la capacidad de maniobra que tienen:

> "Ha habido personas afectadas anteriores a la asociación con las que hemos mantenido contacto por carta pero ya no lo hacemos, no nos contestaban, entonces lo que pasaba a veces es que decían que dejáramos de mandarles cartas. Esto como te he dicho ya no lo hacemos pero podemos empezar a hacerlo de nuevo, siempre por carta, esta gente no venía a las reuniones". (E-3)

El segundo caso es el más preocupante, porque puede indicar que la unidad de detección o el pediatra que realiza el seguimiento, no ha informado a la familia sobre la existencia de la asociación o que los padres no tienen capacidad para ponerse en contacto con la asociación por pertenecer a sectores sociales marginales o con un nivel sociocultural muy bajo y desconocer las posibilidades de tratamiento de la enfermedad; o bien porque los padres no se responsabilizan de las obligaciones y cuidados que implica tener un hijo en general y un hijo afectado en particular. En este caso, las asociaciones consideran que tiene que ser responsabilidad de los servicios sociales la vigilancia de esos padres que pueden provocar, por su dejadez o falta de información, un daño irreversible a una persona que tiene por ley todo el derecho a la salud. Las asociaciones respetan la libertad de los padres a la hora de asociarse o no y dejan que sean ellos quienes tomen la iniciativa y la decisión:

> "Ellos nos llaman por teléfono, porque yo creo que hay que respetar el derecho a la intimidad de los padres y si de momento no está preparado para hablar conmigo, creo que eso hay que respetarlo y que no debo intervenir. El médico me llama y hablo con ellos,

les doy mi teléfono y les digo que estoy las 24 horas el día a su disposición para cualquier problema o duda, si quieren pueden visitarme o si no les visito yo, pero eso es todo lo que hago, luego espero a que me llamen. Normalmente llaman enseguida, algunos pues igual tardan dos meses hasta que tal...De entrada nunca les decimos que se hagan de la asociación, nuestro primer deber es ayudarlos y una vez que ellos se hayan tranquilizado... si quieren hacerse que se hagan y si no pues también se respeta. Pero claro hay cosas que pueden sacar a través de la asociación, como la alimentación que está subvencionada, y si no estas asociado no la puedes tener. Normalmente esperamos un año que es el tiempo que ya empiezan... por ejemplo, estos nos dijeron, cómo nos podemos hacer de la asociación y tal y nosotros les dijimos, dejar un poco esto, si os interesa os quedáis y si no pues no pasa nada". (E-8)

Pero la preocupación por los afectados que no están dentro de la asociación es constante porque los asociados conocen bien las grandes dificultades que tiene "ir por libre" a la hora de conseguir ayudas económicas, informarse de los avances en la enfermedad, comprar alimentos o seguir correctamente la dietoterapia, consideran que es inposible no asociarse y cubrir todas las necesidades del enfermo, tienen la fundada sospecha que la mayoría de las familias que están fuera de las asociaciones no están tratando y cuidando bien a los afectados.

Paralelamente a la estructura asociativa de la fenulcetonuria (P.K.U.) coexisten las coordinadoras de otras enfermedades metabólicas. La idea de establecerse surge en el año 93 como consecuencia de su problemática de base: una gran variedad de matabolopatías con una base común -una alteración bioquímica- y pocos casos detectados y/o diagnosticados. Esta situación hizo pensar en la posibilidad de conformar una estructura para canalizar información, presiones administrativas y políticas e intereses comunes.

Existe una simbiosis entre la organización de las P.K.U. y la incipiente organización de las otras metabolopatias que están configurándose en distintas comunidades: País Vasco, Cataluña, Madrid y Aragón.

"Allí decidimos (Torremolinos), no en cada autonomía, pero sí en varias autonomías que tenían una asociación P.K.U., unirnos a ellos; ellos nos prestaban su colaboración pero a cambio nosostros lo que hacíamos era llevar las otras metabolopatías". (E-11)

El objetivo principal que persiguen ambas organizaciones basicamente es el mismo: mejorar la calidad de vida y la atención de los enfermos metabólicos. Para ello conseguir un equipo multidisciplinar fijo, un hospital de referencia y una homologación en los crierios del tratamiento, son las reivindicaciones comunes para los dos colectivos. Las diferencias que existen entre las P.K.U. y las coordinadoras de otras metabolopatias son:

- La no existencia de pruebas de detección, lo que complica su diagnóstico y por lo tanto no se establece un tratamiento adecuado.

"Hay un montón de gente que está sin diagnóstico, no se encuentra la metabolopatía que padece con lo cual no puedes poner ni siquiera un tratamiento paliativo. En estos casos no se estabiliza porque no hay diagnóstico y por lo tanto no hay tratamiento". (E-11)

- Son muy pocos los diagnosticados y hay una gran variedad de enfermedades metabólicas conocidas.

- La información acerca de las otras metabolopatias es todavía más escasa que lo que se conoce de la fenilcetonuria. Así como el contacto con los casos diagnosticados que es casi inexistente.

Los problemas que han encontrado a la hora de asociarse vienen derivados de varios factores:

- La dietoterapia. Si no se necesita alimentación especial no hay mayor interés en formar parte de la asociación.

"Los P.K.U. necesitan alimentación especial y la asociación lo facilita. A nosotros aunque muchos de ellos necesitan una alimentación especial no ven nada necesario en esto". (E-11)

- El desinterés gradual. Conforme se va aprendiendo en el tratamiento de la enfermedad, la familia del detectado se va separando de la asociación llegando al abandono de la misma. El momento de la estabilidad de la enfermedad es cuando se da esta situación.

"Al principio yo creo que encuentran más necesidad de asociarse porque les van contando trucos, cuando ya se estabiliza la enfermedad, ya están habituados a llevarlo, que ven que los críos mejoran, yo creo que la gente se desentiende un poco". (E-11)

- El nivel cultural. A mayor nivel cultural el interés hacia la asociación es mayor, entendiendo y reconociendo la labor de la asociación. Reconociendo el apoyo terapeútico, ya que te relacionas con personas con problemas similares y entendiendo que cuanta mayor información se tenga sobre la enfermedad mejor será la atención hacia el enfermo.

"El nivel cultural medio alto favorece el entendiemiento de la labor de la asociación y comprende que es bueno tener la asociación, que participen o no es otra cosa, pero la gente que no tiene ese nivel cultural es como que no le da importancia". (E-11)

Así la función de las coordinadoras de otras metabolopatias consiste en:

- Dar información sobre aspectos de la distintas enfermedades metabólicas: experiencias personales en el tratamiento, investigaciones de profesionales...

- Apoyo terapéutico a las familias. "Aunque sólo sea para dar tranquilidad desde las vivencias de otros padres con más experiencia".

- Contactar con otros casos diagnosticados.

- Importar algún medicamento especial no cubierto por la Seguridad Social o hacer presión para mantener el listado de medicamentos que entran dentro de la misma.

- Participar en congresos y reuniones.

En cuanto a sus relaciones con el sistema sanitario se refiere, el punto más deteriorado se encuantra en los médicos de base.

- No suelen colaborar para poner en contacto a los casos diagnosticados con la asociación. Esta reticencia se explica o puede deberse a dos causas:

  . Desconocimiento de la existencia de la asociación.
  . Desconocimiento de la labor de las asociaciones.

- Desinformación sobre las metabolopatias de los médicos de base -pediatras-.

"Si los pediatras hubieran oído hablar de las matabolopatías y que las metabolopatías pueden tener estos síntomas, ese médico podía haber sospechado y me habría mandado a un hospital y se habría cogido antes". (E-11)

- Falta relación entre médico - paciente - familiares: miedo por parte de las familias a preguntar al profesional y reticencias de éste a dar información sobre la enfermedad.

SISTEMA DE ORGANIZACIÓN

DEPENDE DE:

- Número de asociados
- Experiencia/antigüedad de la asociación
- Contexto socio-económico y político
- Actividades que realiza

SISTEMA IDEAL
SIMÉTRICO

CARGOS Y RESPONSABILIDADES ROTATORIOS

PADRES IMPLICADOS Y PARTICIPATIVOS

SISTEMA REAL
ASIMÉTRICO

BAJA CULTURA ASOCIATIVA + INERCIA DE LOS CARGOS

IV - SISTEMA DE FINANCIACIÓN

La vía de financiación con la que comenzaron a funcionar las asociaciones era **la cuota de sus asociados**, con este dinero se financiaba una parte mínima de los gastos de funcionamiento de la asociación y de la compra de alimentos especiales que es la partida que se lleva más del 90% del presupuesto.

> "El noventa y tantos se va en alimentación y hay unos gastos mínimos en sellos, papel, etc... y ahora estamos pidiendo un local propio al Ayuntamiento". (E-6)

En la actualidad hay varias asociaciones que cuentan sólo con esa vía de financiación, pero la cuota anual por asociado es muy baja y el número de asociados siempre es reducido, así estas asociaciones carecen de cualquier tipo de infraestructuras propias (local, teléfono, fax, etc.), utilizan el teléfono o el domicilio de uno de los asociados para reunirse y si realizan pedidos de alimentos utilizan un local -que puede ser un trastero, un garaje o una habitación de una vivienda- cedido por alguno de los socios.

Otra vía de financiación importante con la que cuentan unas pocas asociaciones son las **subvenciones de las Administraciones Autonómicas y Municipales** y también pequeñas **aportaciones de instituciones privadas y/o particulares**. Teniendo en cuenta que el gasto más importante es la compra de alimentos especiales y que ésta compra desde las asociaciones permite adquirir los productos a mejor precio. Las asociaciones consideran que éste es uno de los principales temas de desigualdad entre Comunidades.

> "Porque uno de los grandes problemas que tienen estos enfermos, es el suministro de los alimentos. Son alimentos caros. Nosotros estamos a ver si la Junta nos da una subvención, lo mismo que tienen las otras comunidades autónomas". (E-5)

Hay asociaciones que cuentan con ayudas y subvenciones para la compra de alimentos y también para el alquiler de un local donde almacenar y gestionar su distribución y hay asociaciones a las que **sistemáticamente se les ha negado esa subvención**. Algunos responsables consideran que no cuentan con ese dinero porque no han sabido pedirlo o no lo han pedido dentro de los plazos y formas en los que se otorgan esas ayudas en algunas Comunidades.

> "Los padres somos los que mantenemos la asociación con nuestro dinero. Y en cuanto a alimentos dietéticos nos cuestan más caros porque no nos movemos para buscar

subvenciones y tener alimentos con un coste más acorde con las economías en general". (E-3)

El riesgo de funcionar gracias a la subvención de la Comunidad Autónoma es que la decisión para su concesión depende de un cargo político que tiene autoridad sobre esos temas presupuestarios y que la renovación de la subvención está sujeta a:

- decisiones presupuestarias anuales que pueden **reducir la subvención percibida o denegarla** por una cuestión de "control del gasto público" o por cualquier otra razón al margen de la necesidad objetiva que los beneficiarios tengan de ese dinero;

- o cuando se produce un cambio en el gobierno Autonómico y cambia la persona que ocupa ese cargo, en este caso los responsables de la asociación tienen que volver a entrevistarse con el nuevo cargo, explicarle como son las metabolopatías, que labor realizan la asociación y la necesidad de la subvención para la compra de alimentos. Todo esto produce, cuando menos, dificultades de funcionamiento de la asociación al aplazarse la aprobación del gasto de nuevo, incluso es posible que no se consiga renovar la subvención, porque el responsable político de turno no considere imprescindible la concesión de ese dinero, al no entender o no estar sensibilizado con el problema o - como ocurre con frecuencia cuando hay un cambio de gobierno de otro partido político-, porque considere que esa subvención era un tema o un trato de favor del anterior cargo y sienta reticencias a la hora de continuar con una decisión que fue una idea del anterior responsable.

Las asociaciones que reciben subvención son conscientes de este riesgo permanente, **si no contasen con esas ayudas muchas de las posibilidades actuales de comprar alimentos especiales se verían mermadas**, pero el haber estado casi todos los años de existencia desde su creación funcionando autónomamente, sin ayudas ni apoyos económicos ajenos, les permite afirmar que la existencia de estas asociaciones y su funcionamiento "no depende de ese dinero" si no de la voluntad y el deseo de continuidad de los asociados:

"Hemos estado muchos años sin subvenciones, o sea que si no nos daban la subvención lucharíamos más, yo creo. Siempre se lucha, se lucha por todo y aunque no nos den una subvención hemos luchado siempre, llevamos con la subvención tres años y no creemos que sea eterna, lucharíamos, Lo que también esta claro es que si no nos dan una subvención nuestros hijos no estarán tan bien, sobre todo ahora que se han acostumbrado

a una serie de comidas. Habrá padres que por su nivel adquisitivo puedan ir a Italia o conozcan contactos que se lo traiga, pero no es fácil quitarle a un niño un arroz o unos espaguetis, sin la subvención no podemos traerlo, pero pienso que la asociación está para esto, para los momentos difíciles, no para cuando nos dan la subvención, no nos asustaríamos casi nadie". (E-1)

En ocasiones el traspaso de las competencias en materia de Servicios Sociales y de Sanidad a las Comunidades Autónomas, ha producido que puestos de responsabilidad técnica hayan sido ocupados por políticos con no demasiados conocimientos en las materias que asumían con su cargo, esto ha provocado casos de verdadera arbitrariedad, injusticia e incompetencia gestora hasta el punto, por ejemplo, de negar la gratuidad de los medicamentos especiales a estos enfermos crónicos:

"...y es que no recibimos ninguna ayuda de ninguna institución pública. Yo lo que quiero hablar con este hombre, con el director del INSALUD, es que lo necesitamos, necesitamos poder sacar los alimentos, algunos... necesitamos sacar los alimentos medicamentos, no estoy hablando de espaguetis, ni de pan, ni de harina, no, estoy hablando de los complementos que ellos necesitan para vivir, que es que sin eso no pueden vivir y resulta que en el resto de provincias de España, 75 pesetas y sacas el bote y nosotros estamos pagando el 40% de algunas cosas que de verdad... Los niños con catorce años necesitan una cantidad importante y los padres tienen facturas en la farmacia de hasta trescientas mil pesetas, (...) es gente trabajadora, es gente que está muy justa y la mujer está agobiada y luego, es que te recome mucho el saber que aquí en Almería lo están dando y a nosotros en Murcia no. Es horrible". (E-7)

O que por una mera cuestión burocrática haya afectados que reciben subvención para la compra de alimentos y afectados que no reciben nada:

"La mitad de los niños de la Comunidad Valenciana se tienen que pagar los alimentos y la otra mitad los tienen gratis. No es muy lógico eso. Los que van a nacer los tienen gratis por el mero hecho de ir a "La Fe" y los que van a hospitales fuera tienen que pagar. A nosotros como tenemos el seguimiento en Madrid pues no nos lo pagan". (E-4)

Pero a pesar de los serios problemas de financiación que tienen las asociaciones y de que la cuota es casi el único ingreso seguro, dentro de todas las asociaciones rige un **principio de solidaridad entre asociados** y si hay algunos socios que, permanente o temporalmente, no pueden pagar la cuota, el resto de asociados se hacen cargo y no se niega a estos su parte de alimentos especiales.

"...hemos tenido personas que están pasando un momento malo por circunstancias de trabajo y no sólo no le cobramos la cuota, sino que incluso les damos los alimentos absorvidos por la asociación e incluso llegado el momento les ayudamos. Nunca permitimos que un chaval o un familiar se pierda una cosa de estas por falta de dinero. Creo que la asociación una de las labores es educar y ayudar y no puede quedarse fuera porque no tenga dinero". (E-8)

Algunas familias con problemas económicos son ayudadas por los ayuntamientos donde residen a través de sus propios servicios sociales, no sólo económicamente pagando la cuota de la asociación o financiando los alimentos especiales, si no apoyando y asesorando a las familias con un nivel cultural bajo para que el afectado siga correctamente la dieta y el tratamiento médico.

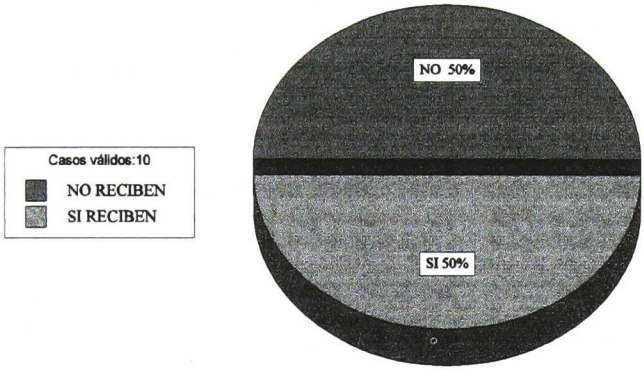
> "Hay familias con claros problemas económicos, tengo varios, de los 60 P.K.U. casi todos son de familia media para abajo. Ahora mismo los ayuntamientos están ayudando a sus P.K.U.". (E-6)

El argumento más efectivo para convencer a la Administración de la necesidad de ayudas económicas para sufragar la medicación y los alimentos especiales suele ser económico: **es mucho más caro** mantener una pensión de un afectado con deficiencia física y psíquica y su correspondiente tratamiento médico de las secuelas, que pagar una subvención a las asociaciones para la compra de alimentos especiales y el tratamiento médico preventivo.

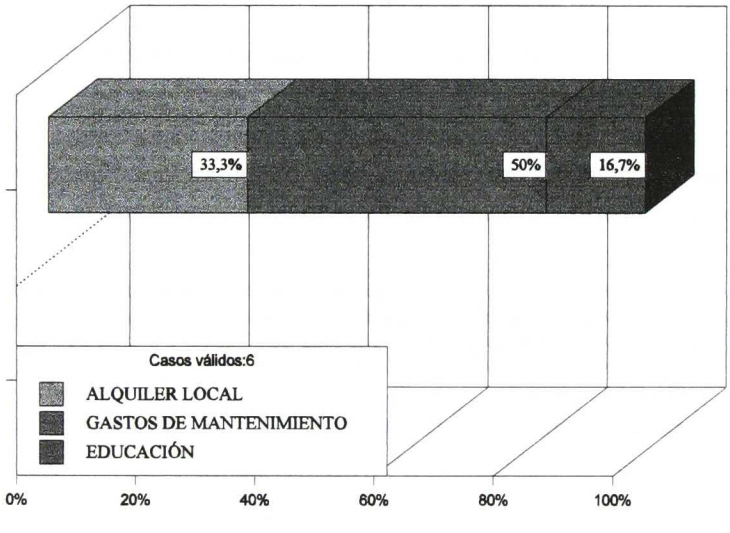
Si las personas afectadas no tuvieran acceso a la medicación, ni pudieran hacer su dieta se convertirían en personas dependientes y pasivas (una carga para sus familias y para la sociedad). Los afectados que tienen posibilidades de seguir un tratamiento correcto y una dietoterapia adecuada, serán personas independientes y con muchas posibilidades de llevar una vida normal y trabajar.

> "Exactamente el coste es mucho más bajo, que llevar a un niño con deficiencias y que se tiene que hacer cargo el Gobierno, la Administración y el coste es muchísimo, muchísimo más elevado". (E-9)

ASOCIACIONES QUE RECIBEN ALGUNA
SUBVENCIÓN PARA ALIMENTOS



DESTINOS DE LAS AYUDAS



COSTE MENSUAL SIN SUBVENCIÓN POR INDIVIDUO AFECTADO
(INCLUYE ALIMENTACIÓN ESPECIAL Y MEDICAMENTOS)

MEDIA	266.218,625
DESVIACIÓN	76.630,566
MÍNIMO	188.333,000
MÁXIMO	390.000,000
Casos válidos: 8 Casos nocontestados: 2	

COSTE MENSUAL CON SUBVENCIÓN POR INDIVIDUO AFECTADO (INCLUYENDO ALIMENTACIÓN ESPECIAL Y MEDICAMENTOS (EN PESETAS)

MEDIA	36.045,500
DESVIACIÓN	35.778,530
MÍNIMO	9.173,000
MÁXIMO	120.600,000
Casos válidos: 8 / Casos no contestados: 2	

CUOTA MEDIA ANUAL QUE PAGAN LOS ASOCIADOS (EN PESETAS).

MEDIA	18.300,000
MODA	6.000,000
DESVIACIÓN	19.989,164
MÍNIMO	6.000,000
MÁXIMO	72.000,000

V - INFRAESTRUCTURAS DISPONIBLES

Las infraestructuras con las que cuentan las asociaciones P.K.U. para su funcionamiento dependen del número de asociados que existan en la Comunidad Autónoma, de los apoyos y subvenciones que reciban de la Administración y de la disponibilidad de infraestructuras propias de los asociados.

Las infraestructuras básicas necesarias para el funcionamiento de una asociación son:

- **Un local** (alquilado por la asociación o propiedad de un asociado) donde almacenar los alimentos especiales y donde gestionar la recepción y la entrega a los socios o empaquetar los envíos cuando los socios no puedan desplazarse.

- **Unas mínimas infraestructuras de comunicación: teléfono y fax, etc.,** con los que estar en contacto con los asociados y el resto de asociaciones, realizar los pedidos a los laboratorios, etcétera.

- **Una oficina o despacho** donde poder realizar todas las gestiones administrativas propias de la asociación, donde se pueda archivar la documentación y la información, recibir el correo y atender las diversas demandas de los asociados.

- **Un espacio donde realizar las reuniones** con los padres y las actividades con los afectados: conferencias informativas, talleres de cocina, etcétera.

- Además es necesaria l**a ayuda puntual de personal** cualificado en los trabajos de gestión del almacén de alimentos, empaquetado y envío, organización y planificación de actividades, etcétera.

Pero la mayoría de las asociaciones no cuentan con un local propio, porque supone un gasto excesivo al que no pueden enfrentarse y utilizan un trastero, un garaje o una habitación de la casa de un asociado.

"Tengo un trastero grande y ese trastero lo he acondicionado y he puesto la oficina de la asociación, porque claro no tenemos dinero para subvencionarnos un alquiler o lo que sea. Tengo un teléfono de la asociación que eso sí que lo pagamos de la asociación, porque antes era mi teléfono pero era un poco chapucero. Los pedidos que hacemos llegan aquí y luego vienen los padres a recogerlos y si son de lejos pues directamente se lo enviamos desde fábrica". (E-8)

Esto provoca, a veces, que el asociado que ha cedido ese espacio propio para almacenar los alimentos especiales, sienta que no puede separar su vida particular, de su rol como asociado ni pueda delegar o traspasar esa responsabilidad:

"Y luego hay un caso que no me enfada pero a veces me enfada, yo tengo un local que es mio, los productos almacenados en unas estanterías que son mias y ellos me llaman por teléfono y yo les suministro, oye mándame (...) y yo se lo mando, pero yo tengo mis obligaciones, mi trabajo, mi familia y en el momento que tengo libre hago lo que me he comprometido, pero como tarde dos días más de lo debido me llaman oye, y que pasa con eso... " (E-6)

Para las asociaciones que cuenta con un mayor número de asociados, tener un local apropiado (alquilado o cedido por alguna institución) es algo imprescindible para que puedan desarrollar sus actividades sobre todo para almacenar y que reuna las condiciones adecuadas de seguridad e higiene.

"Un local en condiciones. Un local de 40 o 50 metros cuadrados donde este separado la alimentación de una mesa donde se pueda trabajar, donde podamos trabajar con un teléfono, donde la gente pueda llamar. Trabajamos a nivel de casa porque no podemos mantener un teléfono y una habitación donde puedas tener un gabinete con psicólogo y una serie de medios y unas condiciones mínimas. También que fuera un local céntrico, que siempre nos hemos tenido que desplazar a sitios... hemos estado unos años en el hospital Ramón y Cajal y luego ya nos fuimos a Fuenlabrada porque vimos que allí estorbábamos, y de Fuenlabrada nos hemos tenido que ir por que nos han intentado atracar varias veces... hemos pedido locales a la Comunidad y nadie nos da un local. Un local en condiciones un lugar sin humedades, donde podamos estar reunidos y charlar tranquilamente sin tener la comida de tus niños. Eso no lo tenemos". (E-1)

En cambio para las asociaciones que cuentan con un número de asociados reducido y disperso, la necesidad de un local propio no es tan prioritaria, es mucho más necesario contar con financiación para comprar alimentos especiales:

"A nivel de local no me he preocupado nunca, porque se lo comenté a los de la Junta y nos dijeron que ellos, incluso nos cedían una habitación, vamos que eso no es el problema. Y yo aquí [en Almendralejo] tampoco tengo problemas, si voy al Ayuntamiento y me ceden un local o en un colegio o asociación, nos ceden un local para las reuniones. Eso no lo veo yo como un problema, eso se soluciona rápido. El problema es tener la subvención para comprar alimentos. Cuando se pueda comprar alimentos, el problema del local, se soluciona rápido, yo desde aquí lo puedo solucionar rápido. Y en

Mérida también me dijeron que no había problemas. Aquí, en el Ayuntamiento, en cualquier colegio o asociación, me ceden un local." (E-5)

En cuanto a las infraestructuras de comunicación, hay un grupo de asociaciones que no dispone de teléfono o fax propios y utilizan el teléfono particular de uno de los responsables o el fax de su lugar de trabajo porque la asociación carece de fondos para afrontar ese gasto; al final quién paga es el asociado comprometido.

"Necesitamos un fax. Mi marido está poniendo fax en la oficina todos los días y yo también y a toda Europa y eso es un dinero todos los meses(...) Yo pago algunos meses hasta 40000 pesetas de teléfono." (E-2)

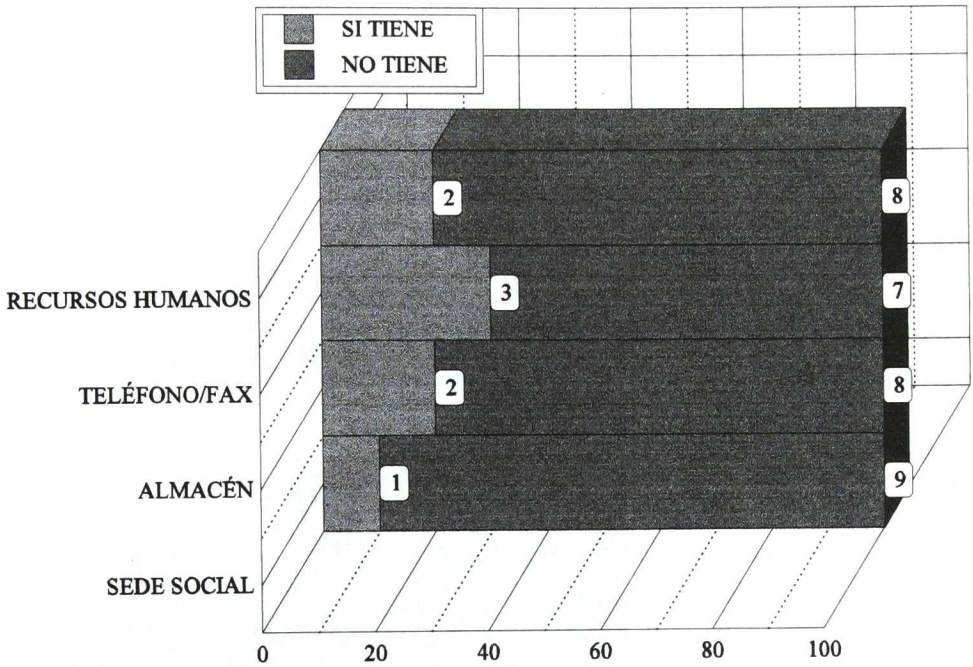
Para la mayoría de las asociaciones, disponer de teléfono propio es lo mínimo para funcionar como asociación, aunque también consideran necesario tener un ordenador para todo el tema administrativo de los pedidos y envíos de alimentos o una fotocopiadora para agilizar el envío de información y publicaciones a los asociados:

"Yo prioritariamente, no es por nada pero un pequeño ordenador y una fotocopiadora son las dos cosas así de mantenimiento de la asociación son las dos cosas prioritarias y luego lo de la paquetería y en correo gastamos el año pasado la friolera de 100 mil pesetas en sellos, después imprenta que se viene gastando unas 200 mil pesetas de imprenta anuales y el teléfono que fueron el año pasado trescientas setenta mil pesetas para mantenimiento de la asociación" .(E-6)

En cuanto a disponer de un local donde realizar las reuniones con los padres, las actividades con los afectados o los talleres de cocina, las asociaciones han ido buscando el equipamiento social disponible o utilizan la casa de alguno de los asociados:

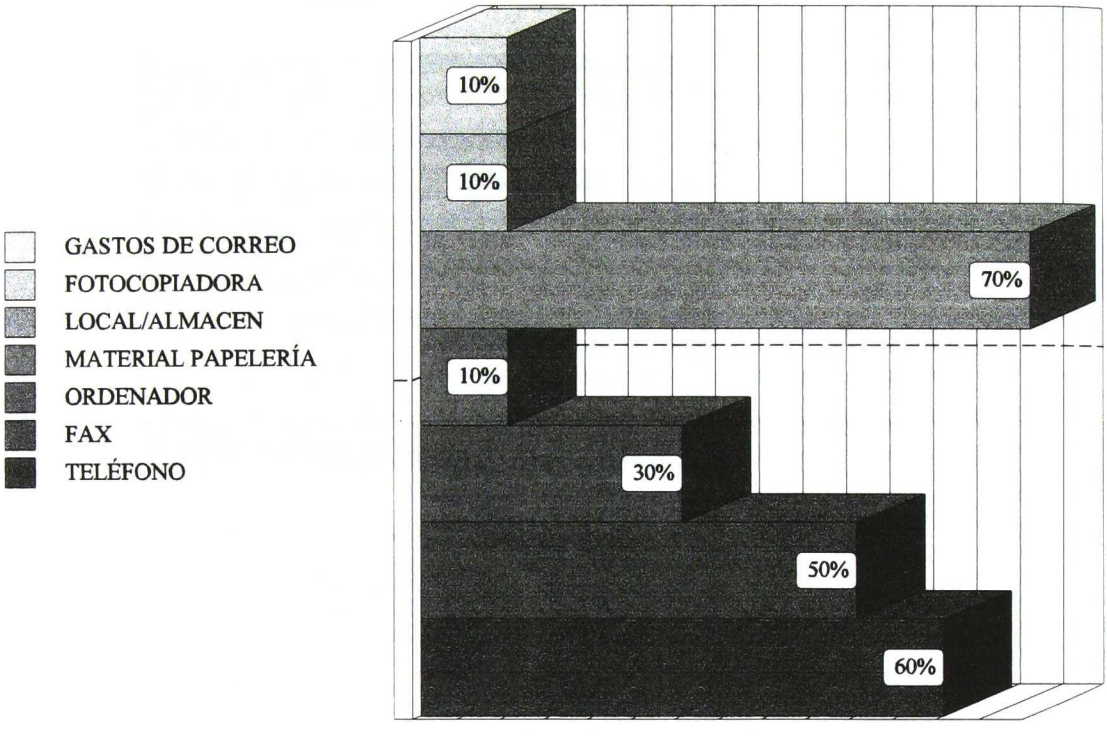
"Luego como hacemos las reuniones, pues si hacemos alguna fiesta, que hacemos alguna escenografía o tal pues la parroquia de mi barrio nos deja los bajos ." (E-8)

INFRAESTRUCTURA EXISTENTE



INFRAESTRUCTURAS CONSIDERADAS

NECESARIAS POR LAS ASOCIACIONES



VI - ACTIVIDADES QUE REALIZAN LAS ASOCIACIONES

Las actividades que realizan las diversas asociaciones P.K.U. entrevistadas abarcan todos aquellos temas que de una manera directa o indirecta afecta a la salud y el bienestar de los enfermos. Estas actividades pueden agruparse en tres grandes áreas de trabajo:

- Alimentación.

- Educación.

- Sanidad.

- Alimentación. Las actividades encaminadas a conseguir la dieta más adecuada para los afectados ocupan gran parte del tiempo, el esfuerzo y los recursos económicos de las asociaciones. Como analizaremos con mayor profundidad en el capítulo destinado a la alimentación, conseguir una dieta no sólo adecuada a la enfermedad sino rica y variada y sobre todo lo más "normal" posible; es fundamental para que el afectado no sólo esté sano si no que no se le discrimine en su entorno familiar y social y no sienta que su alimentación "diferente" es además monótona y desagradable.

Las actividades concretas que realizan las asociaciones en este área son:

. Búsqueda de nuevos alimentos especiales o de productos con bajos contenidos en proteínas. Esta es una actividad que realizan todos los asociados sobre todo aquellos que viajan por motivos laborales o de ocio a otros países donde es posible encontrar nuevos alimentos especiales que no se venden en España y conseguir la referencia y la dirección del laboratorio para pedir muestras, probar el producto, realizar una comparativa de composición o precio y por último, si es interesante -si puede enriquecer la dieta-, y posible -si puede importarse determinada cantidad de ese producto sin problemas-, comprarlo.

. **Compra y distribución de alimentos especiales** a los asociados , para conseguir un mejor precio por unidad de producto, al comprar "al por mayor". Esta actividad requiere planificar las demandas de los asociados, contar con las mínimas infraestructuras para el almacenamiento de los alimentos, tener liquidez y llevar un registro contable de lo que pagan los asociados, organizar la distribución y controlar las fechas de caducidad. Otra actividad que va unida estrechamente a esta es la de pedir a la Administración que la otorgue, la subvención correspondiente.

. **Colaboración con los laboratorios** y marcas distribuidoras de alimentos especiales para estar informados de nuevos productos.

. **Realización de talleres de cocina** donde los padres y los afectados adolescentes pueden aprender en la práctica a preparar de una forma controlada y apetitosa los alimentos.

. **Información a los padres** sobre formas de preparación de los alimentos y la composición química de cada materia prima culinaria para poder elaborar recetas con alimentos normales y/o especiales controlando siempre los niveles de ingesta de fenillalamina y otras sustancias.

"Nosotros trabajamos mucho la cocina, cada mes y medio cada una prepara platos nuevos que ha aprendido, porque aparte de las recetas que te dan es mejor verlo." (E-8)

- **Educación.** El área educativa engloba actividades de gran importancia para que la metabolopatía no se convierta además en un grave problema de convivencia familiar. Las asociaciones son verdaderas escuelas integrales de padres y también de afectados ayudando a unos y a otros desde **una pedagogía de la experiencia** -los educadores son los mismos padres- a conocer y solventar los problemas que tiene seguir una dieta estricta.

Las actividades que realizan las asociaciones en este área son:

. **Reuniones periódicas con los padres** -con una periodicidad mensual o trimestral-. En estas reuniones se decide sobre temas organizativos de la asociación y sobre todo sirven de "terapia de grupo" para muchos

padres y madres que se sienten desbordados con los diversos problemas que implica tener un hijo afectado.

"...el hecho de conocer a otras personas y compartir los problemas, eso hace mucho, y cada uno cuenta sus experiencias y te animan y lo enfocas de otra manera. Si piensas que eres tú el único que tiene esa cosa, que mucha gente tiene esa sensación, pues lo pasas mucho peor." (E-4)

. **Convivencias** con padres, madres y afectados. Son generalmente reuniones informales: una fiesta, una comida, una excursión al campo que son útiles para reforzar la unión entre los asociados y realizar una actividad lúdica y gratificante que muchos afectados no podrían hacer por si solos.

. **Campamentos de verano**. Suponen para los afectados realizar una actividad necesaria para su desarrollo personal y su integración social, que no pueden realizar con otros niños o adolescentes de su misma edad, por los problemas que tendría llevar y controlar la dieta. En estos campamentos se imparten conferencias sobre temas interesantes para ellos -beneficios de la dieta, educación sexual, etc.-, se realizan evaluaciones psicológicas y test sobre el grado de conocimiento que tienen los afectados sobre la enfermedad y se tienen actividades lúdicas y deportivas normales de un campamento juvenil, pero siguiendo una dieta alimenticia siempre adecuada. En estos campamentos conviven personas afectadas por algún grado de deficiencia y personas no afectadas y es un ejercicio real de integración. También participan en talleres de cocina para que los afectados de más edad, aprendan a ser cada día más independientes en la preparación y control de su alimentación.

. **Visitas a padres y madres de nuevos afectados.** Las visitas siempre se realizan cuando los padres han contactado de motu proprio con la asociación. En ellas se intenta destraumatizar a los padres del golpe inicial que implica tener un hijo o una hija afectado/a por una metabolopatía. La visita suele realizarla un asociado con su familia para que los nuevos padres vean que un afectado con un tratamiento y una dietoterapia adecuada es una persona totalmente normal.

. **Visitas a centros educativos.** Tienen como objeto informar a los profesores, sobre las características y problemas de la enfermedad, para que los niños afectados no sean discriminados dentro del colegio si tienen algún retraso en los estudios.

. **Visitas a responsables del área sanitaria y de servicios sociales** de la Administración Central, las Comunidades Autónomas o los Ayuntamientos. Esta actividad tiene como objetivo principal. el de informar y sensibilizar a estos responsables, sobre los problemas que tienen estos ciudadanos para que sean tenidos en cuenta cuando se diseñen las políticas sociales o sanitarias o se distribuyan ayudas y subvenciones destinadas a asociaciones que realizan actividades de utilidad pública.

. **Boletín Informativo E.S. P.K.U.**. En su realización colaboran todos los asociados que lo desean y contiene información sobre actividades, investigaciones médicas y científicas, elaboración de recetas, cartas y noticias de los asociados. Su difusión es también un medio para sensibilizar a las personas que desconocen los problemas de los afectados P.K.U..

- **Sanidad**. En el área sanitaria las actividades se concretan en:

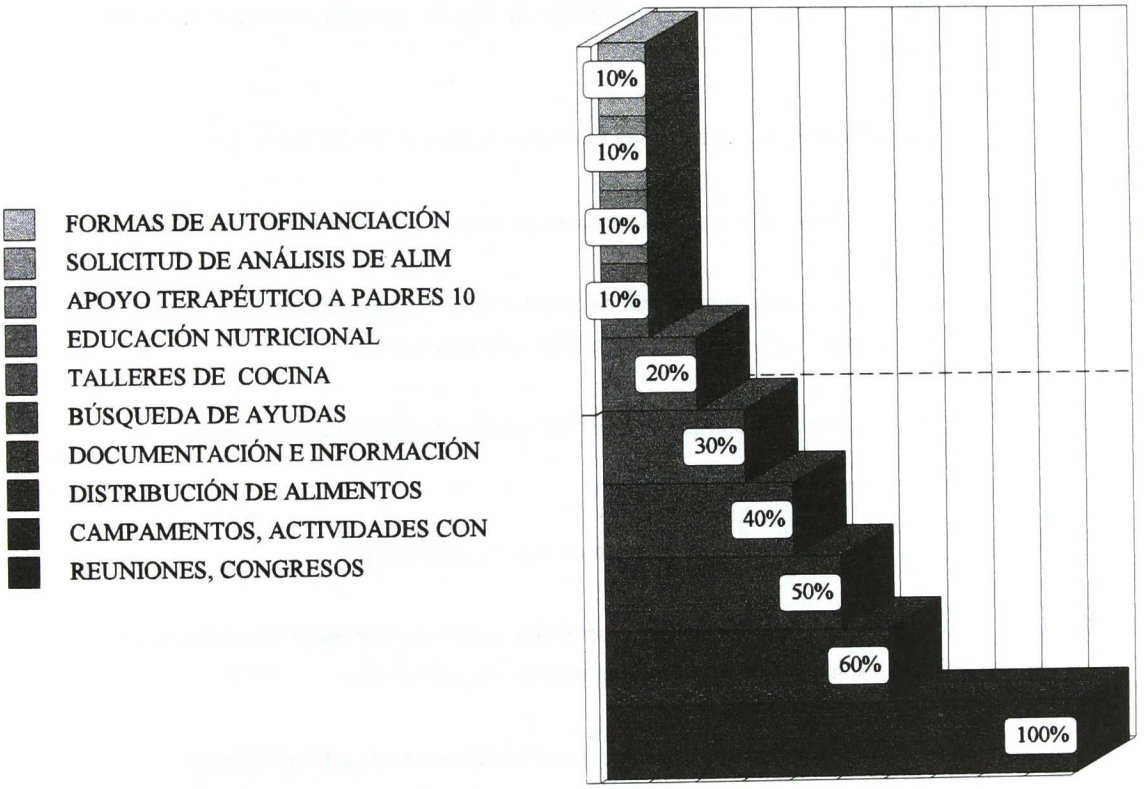
. **Participación en congresos médicos** sobre las enfermedades metabólica. En esta actividad puntual, las asociaciones no sólo recogen y canalizan la información que se produce hacia sus asociados, sino que informan a su vez a los especialistas sobre sus experiencias en el tema de la dieta o en los problemas psicológicos, familiares y sociales que tienen los afectados.

. **Organización de jornadas científicas** para que los padres y madres y los médicos que realizan el seguimiento de los afectados, puedan poner en común sus conocimientos o nuevas investigaciones sobre metabolopatías.

. **Recopilación, traducción y difusión de información científica** novedosa e investigaciones sobre P.K.U. que se realizan en otros países, cooperando así con los especialistas médicos que no siempre tienen acceso a todas las revistas y publicaciones especializadas.

Otra actividad que las asociaciones están comenzando a realizar, porque los afectados comienzan a aproximarse a la edad laboral, es la búsqueda de trabajo.

ACTIVIDADES QUE REALIZAN



VII - REIVINDICACIONES PRIORITARIAS

Aunque existen ciertas demandas particulares motivadas por la situación de cada asociación, las reivindicaciones prioritarios planteadas con unanimidad son:

1 - La creación de equipos de seguimiento y tratamiento multidisciplinares, que prestasen un apoyo integral y permanente al afectado, ocupándose tanto de sus necesidades físicas como psíquicas de él y de sus padres.

Estos equipos deberían estar compuestos como mínimo por: Pediatras especialistas, nutriólogos, psicólogo de familia, psicólogo infantil, asistente social.

Las características que debería tener este equipo serían las siguientes:

. **Expertos** con amplios conocimientos y experiencia en la materia.

. Que estén **sensibilizados** con el problema y sepan mantener un contacto personal y próximo con el afectado y su familia.

. **Accesibles** ante cualquier situación o problemas que pudieran surgir a los padres.

. Con una línea telefónica directa y permanente.

. **En contacto con las asociaciones,** para prestar apoyo y asesoramiento inmediato a los nuevos afectados y a sus familias.

. **Coordinados** entre sí para un tratamiento integral del afectado.

. En permanente comunicación con el resto de pediatras de la zona, para que puedan servir de punto de referencia y consulta.

Las asociaciones no reivindican la necesidad de un equipo en cada Comunidad Autónoma, porque son conscientes de la dificultad de muchas Comunidades con

las competencias transferidas, para sufragar los gastos de su mantenimiento, si no de **equipos supracomunitarios** que tengan repartidas áreas de influencia de similares características en cuanto a número de afectados por zona. Además, tampoco plantean que esos equipos, deban ser exclusivos para los afectados de P.K.U., sino que atendieran igualmente a otras metabolopatías.

"Lo que pedimos es, desde el principio estamos pidiendo lo mismo, que es lo que pone en los libros: incorporación desde el pediatra, dietista, enfermería, psicólogos, neuropsiquiatra. Este es un tema muy peligroso, porque muchas veces tú vas a la administración y les dices ¿y el equipo multidisciplinar?. Y te dicen: "pero si aquí hay un psicólogo, si hay un neuropediatra". Sí, pero eso no es un equipo, o sea, lo que no puede ser es que el pediatra derive a un P.K.U. al psicólogo y éste no sepa de qué es, ni que haga a no haga un seguimiento, ni sepa qué... Un equipo yo pienso que es otra cosa, se supone que derivan al psicólogo y que van a hacer un seguimiento. Que se reúnan los profesionales periódicamente y estudien en equipo. Eso es un equipo y no simplemente que lo deriven a uno y le digan ahí te envío a... y no saben nada de él, o lo saben porque está apuntado en su historial." (E-4)

Varias asociaciones que cuentan en su Comunidad con un médico especialista, tienen una necesidad más inmediata e inminente: la de **contar con otro profesional que pueda sustituirle**, como ocurre con el resto de especialidades médicas, en las que existe siempre un médico de guardia permanente:

"y esa es una necesidad que tenemos, tener más médicos, una línea más directa con el médico. El médico que tenemos creo que es el mejor médico, pero no hay suplente, o sea que si en un momento este médico está enfermo o de vacaciones y tú tienes un problema con la comida de tu hijo o con tu hijo no tienes a nadie, no puedes... O sea, tu te rompes una pierna y no está tu traumatólogo y te vas al de al lado, en este caso solamente hay un médico, en toda la Comunidad y a veces es complicado ponerte en contacto con el." (E-1)

A este problema, se suma la dificultad para encontrar un sustituto, que no sólo este bien preparado teóricamente, sino que haya tenido amplia experiencia práctica con este tipo de enfermedades:

"Lo prioritario para nosotros es un médico, que esté preparado para cuando ésta doctora esté de baja, enferma, se tenga que jubilar, otro médico que pueda alternar con ella y que le pueda preparar. Yo pienso que un médico que lleve estos temas no se forma en la carrera, no se forma en un día,... no es ya lo que te pone en los libros de un niño tiene que tomar tanta proteína, sino que a veces una cosa deriva en otra, se altera el tratamiento y tienes que saber por donde va... pienso que lo primordial es un médico que pudiera ayudar al que está actualmente." (E-1)

Consideran que esa experiencia y ese saber necesario, sólo puede conseguirse aprendiendo junto al actual especialista, pero la actual dinámica de contrataciones y el poco interés general que existe por este tipo de enfermedades minoritarias,

no permite la permanencia de un ayudante el tiempo suficiente para que aprenda. En este punto las asociaciones demandan que la Administración incentive ese interés con el estudio de las metabolopatías, para que se formen especialistas cualificados que puedan sustituir a los existentes:

"Tenemos un especialista que tiene 52 años, fabuloso, reconocido a nivel mundial, pero qué pasa, que el día que se jubile o que le de un soponcio nos quedamos sin nada, no tenemos a nadie. Ahí está trabajando la asociación ahora, que claro, ponen becarios, pero esto de las metabolopatías no es una cosa muy interesante, y no hay mucha gente interesada. ¿Qué ocurre? que en el momento en que tenemos a alguien interesado como no son fijos se van, se les termina el contrato y mandan a otro, que también se le terminara el contrato. Lo que queremos decir nosotros es que en el momento en que haya alguien interesado pues que se cree una plaza de ayudante de metabolopatías, para que este hombre tenga un ayudante." (E-8)

Otra demanda que los asociados consideran de suma importancia, es la existencia en los centros sanitarios de **un experto en nutrición o dietista,** porque hasta el momento esa importante función, imprescindible para que los afectados puedan seguir un régimen adecuado, rico, suficiente y variado, la han realizado las propias asociaciones:

"Realmente es complicado... yo no soy dietista, si no tengo una dietista, no he hablado de ello pero también es importante, nosotros a los niños les damos una alimentación, pero a lo mejor les damos mucho de una cosa y poco de otra... es que no tenemos ni idea, nosotros no hemos hecho dietética y nutrición, necesitamos una dietista que nos haga menús, para poder variar a los niños. Es muy complicado y muy duro." (E-1)

Es uno de los profesionales más importante y necesario, el experto en nutrición diseña los menús y es el punto de referencia -consultor- de los padres. El dietista debería elaborar las dietas más adecuadas para cada afectado, evaluar y controlar los nuevos alimentos y las preparaciones culinarias creadas por las madres y padres, tener una base de datos con todas las recetas y su composición química y ser una figura consultora ante las constantes dudas que van surgiendo en la preparación de los alimentos:

"Un dietista es importante. El dietista es importante, pero es importante no simplemente como director de la alimentación sino de alguna manera canalizador de todas las recetas que le van dando los padres porque los que más saben de la alimentación de los fenilcetonúricos son los padres, porque son los que están en la cocina. Es importante el papel de consultor que muchas veces no se tiene porque lo que está claro es que la formación de dietista la tiene que tener el dietista pero los que se ponen en la cocina son los padres, muchas veces sería bueno que cuando se prueba una cosa se fuera y se dijera: "oye yo le echo esto, ¿está bien?, ¿se puede hacer?". Ese tipo de consulta y eso sería muy positivo porque simplemente un dietista que se dedique a hacer cosas de esas. Es importante, pero creo que el que vive día a día la realidad es importante también. A nivel

de consultores, sobretodo al principio que hay una ansiedad de consultar cosas que la asociación puede jugar un papel importante pero a lo mejor haría falta que una persona dijera pues voy a tu casa y te informo." (E-4)

Dentro de estas reivindicaciones que afectan a la necesidad de profesionales de la salud, la figura del **psicólogo de familia,** conocedor de los problemas familiares y sociales que generan las metabolopatías es otra demanda permanente:

"...hay muchos problemas de tipo psicológico, pues hay ansiedades, e incluso hay un cierto número de separaciones entre padres, porque es una situación fuerte y pienso que hace falta mucho apoyo psicológico, tanto para los niños como para los padres, porque muchas veces los médicos por su preparación no saben darle el punto justo, ni incluso las asociaciones porque yo pienso que un profesional es el que tiene que dar ese tipo de información porque nosotros sí que a veces vemos que hay excesos en un sentido o en otro, ligereza a la hora de dar las informaciones y familias que se relajan y otras que lo ponen muy dramático." (E-4)

El psicólogo prestaría ayuda profesional a los padres, en el momento de conocer que su hijo está afectado y podría solventar las constantes tensiones emocionales que soportan los padres en los primeros años; por otra parte, sería el orientador y el apoyo del niño afectado cuando comienzan a surgir los primeros problemas de rechazo o rebelión contra la dieta sobre todo en la adolescencia.

"Tenemos necesidades que no creemos cubiertas como de un psicólogo, creemos que es tremendamente importante tener un psicólogo en la asociación, porque cuando te comunican que un hijo tuyo tiene un problema de estos, aparte de que el problema te puede hundir, luego cambiar los hábitos de toda la familia, educar a un niño es difícil, llegar a educarle a saber que no va a poder comer nada de lo que tienes en tu casa, es complicado y a veces necesitas ayuda de fuera, pues porque no tienes más remedio, porque no eres experta." (E-1)

Este profesional debería colaborar con la asociación en la "reeducación" de los padres, para evitar los conflictos culpabilizadores que surgen con frecuencia o los "pequeños chantajes" a los que son sometidos a veces los padres por los hijos, para que estos sigan la dieta y no tomen alimentos prohibidos.

."..los vegetales se digieren muy rápido y comen con ansiedad y en el momento que hay un producto nuevo se lanzan a probarlo, es una cosa ... Esto el psicólogo tiene que trabajarlo mucho y bueno, niños de cinco años le dicen a su madre: "mamá que se están acabando las galletas mías, que se están acabando", bueno, la angustia esa que tienen, eso en el 70% de los casos. Después está el problema de los padres y las madres, esto crea muchos problemas matrimoniales, porque la enfermedad estresa mucho a la madre, luego ya, a medida que tiene más información se va relajando. Y bueno, todo eso se refleja cuando va uno al médico, que parece que va uno a pagarlo con él y tampoco es eso." (E-2)

Las características que debe tener el psicólogo son: que esté próximo a los padres y en contacto permanente con ellos, que sea un perfecto conocedor no sólo de la enfermedad, sino de la situación en la que se encuentra cada familia y que colabore estrechamente con el médico que realiza el seguimiento.

"La principal prioridad para mi sería que somos padres pero no somos educados para padres, desde esa perspectiva mi prioridad es educar a los padres. (...) uno se tiró los trastos al otro, el marido a la mujer, la mujer al marido, no se quién a quién, yo le veo que están distantes, yo me di cuenta de algunos más, entonces sería bueno tener un psicólogo para los padres, con un teléfono que puedas dialogar como amigo, como persona, esa es una de las prioridades que yo veo ahora mismo." (E-6)

Otras reivindicaciones dentro del tema sanitario, son las de **unificar los criterios médicos**, que existan en cada zona por lo menos **un hospital de referencia** al que pueda dirigirse un afectado ante cualquier problema de salud -un hospital en el que tengan su historial y sepan como tratarlo-, y que se realice **un censo de todos los afectados** por metabolopatías, para conocer en realidad, el peso demográfico que tienen estas enfermedades en nuestro país.

2 - La segunda reivindicación que tienen las asociaciones, es de carácter financiero. Demandan a las diferentes administraciones públicas **subvenciones para la compra de los alimentos especiales.** Estas ayudas son para los entrevistados una necesidad importante, porque permite **comprar los alimentos especiales a precios más bajos,** haciendo que la dieta de los afectados sea mucho más variada y evita el deterioro que supondría para muchas economías familiares modestas, la compra directa de alimentos a los laboratorios, además es prioritario que estas ayudas económicas no estén a merced de los cambios políticos que puedan producirse.

"Para mi el tema de los medicamentos, ese es básico, es que cae de su peso y nos tiene amargados y luego, necesitaríamos una subvención, yo se que esto es algo muy alto, pero para poder organizar cosas hace falta dinero, porque por ejemplo, podrían venir las casas comerciales o los mismos laboratorios hacer cosas a la asociación, a enseñarnos nuevos productos, a enseñarnos a preparar cosas nuevas porque esto es que se hace muy aburrido. A nosotros nos da gusto ir a los congresos, porque siempre se hacen cosas y se aprenden cosas nuevas, aunque sea un dulce o una galleta... es que a nuestros niños se lo tenemos que hacer todo, lo que sea, no pueden comprar nada en la calle. Entonces bueno, parece fácil pero no es tan fácil, los padres al final estamos tan agobiados y sufrimos tanto, que no es salir y vamos a comprar tal sino estar dándole a la cabeza para ver como podría hacer esto o lo otro." (E-7)

A veces las ayudas que prestan las administraciones competentes en sanidad, deberían ir más allá de la subvención a los alimentos y ser sensibles a las mejoras

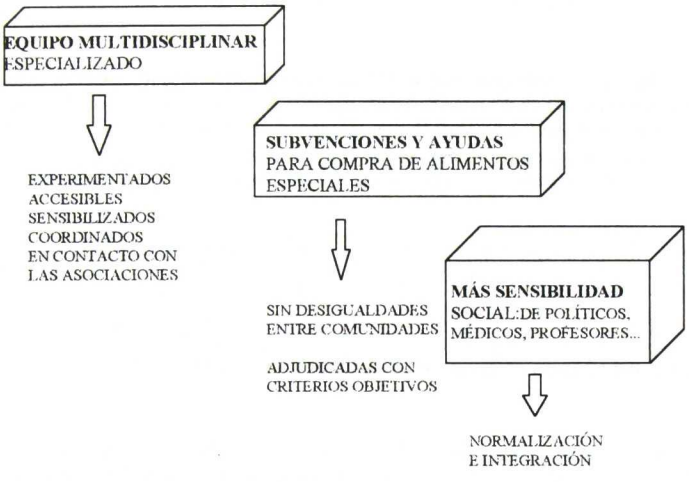
y avances que se van produciendo en la medicación o las fórmulas aproteicas agilizando la inclusión de éstas mejoras en el listado de medicamentos gratuitos.

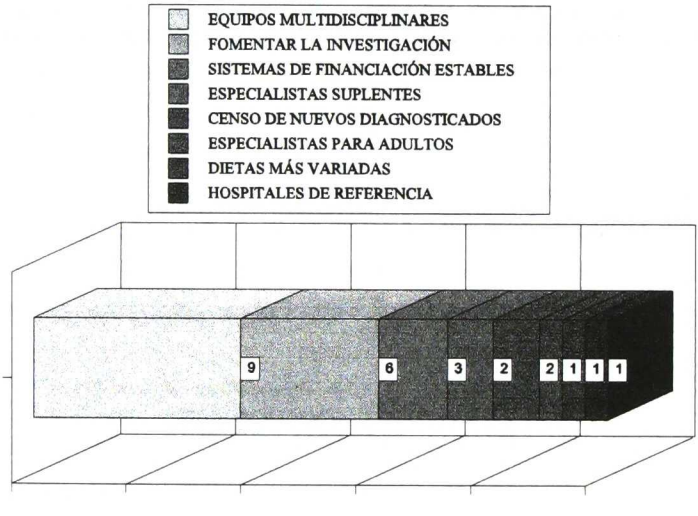
"Las fórmulas tienen bastante mal sabor y a lo mejor aparece una fórmula que es igual o muy parecida y que tiene un saborizante nuevo, a lo mejor para la Administración es una barbaridad autorizar un producto nuevo sólo por el sabor, pero claro para las familias y para los niños no es ninguna barbaridad y es muy importante. Este tipo de problemas son así, se solucionarían solamente con que se bebieran un vaso de esto." (E-4)

3 - Por último, las asociaciones piden que la atención hasta ahora prestada a los afectados, no quede reducida a un plano sanitario, sino que la Administración tome las medidas pertinentes para **facilitar la integración social y laboral de estos ciudadanos** en todas y cada una de las etapas de desarrollo de su vida.

"...reivindicar que los chicos necesitan una atención continuada, que tienen un fallo que es de por vida y que no solamente se termina aquí, cuando el niño haya pasado de ser bebé hasta la pubertad o la adolescencia y ahí ya se olvida todo, sino que esto continua, continua. Y el problema que también vemos es que estos chicos, pues tienen que llevar el día de mañana, un futuro tan digno como cualquier otro niño o como cualquier otro hombre cuando se realice. Que tengan un puesto de trabajo, que pueda tener una buena formación profesional, que en el colegio les ayuden sus propios profesores, porque al ser niños con una pequeña discapacidad, un pequeño déficit de inteligencia a decirle que tiene un problema y no conocerlo. Los mismos profesores en vez de ayudarles, los dejan un poco marginados, un poco a un lado: "como este niño no puede, pues ahí te quedas". (E-9)

REIVINDICACIONES PRIORITARIAS





VIII - LA ATENCIÓN SANITARIA

La percepción que tienen las asociaciones de la atención sanitaria que se presta a los afectados no es demasiado positiva aunque existen grandes diferencias de calidad en la atención de unas Comunidades Autónomas a otras. Hay Comunidades que son punteras en la atención a afectados por metabolopatías y tienen equipos de profesionales cualificados, Comunidades que tienen unos pocos profesionales sensibilizados y con experiencia y Comunidades sin profesionales expertos en metabolopatías. Esta situación desigual e injusta provoca que los afectados realicen el seguimiento de la enfermedad en aquellas Autonomías que sí cuentan con especialistas y tengan una profunda desconfianza hacia el sistema sanitario de aquellas que carecen de médicos expertos.

Cuando las asociaciones describen la situación actual de la atención sanitaria es inevitable que comiencen por el pasado reciente:

- Había muy pocos pediatras especializados y expertos en metabolopatías.

- No existían tratamientos probados y contrastados.

- Se cometieron fallos en el diagnóstico y el tratamiento de algunos afectados.

- Había muy poca documentación y bibliografías accesibles a los médicos y asequibles para los padres sobre la enfermedad.

- Los hospitales carecían de alimentos especiales para los afectados si estos tenían que ser ingresados.

- La medicación no estaba incluida en la Seguridad Social.

> "Se han cometido muchos fallos clínicos, pero cada uno por diferentes causas. Yo no creo que nadie quiera que un niño sea subnormal en vez de ... y los médicos hasta ahora no querían reconocerlo, pero ahora están todos por la labor." (E-2)

La situación actual es otra, hay pediatras expertos en metabolopatías, los tratamientos y la dietoterapia aseguran una calidad de vida aceptable al afectado y en algunas ciudades comienza a haber equipos formales o informales de especialistas de

diferentes campos médicos trabajando con afectados. Pero aún existen para la mayoría de las asociaciones, algunos problemas sanitarios:

- No hay una comunicación fluida entre algunas unidades de detección y las asociaciones.

"Ninguna, nosotros creemos que debe haber una comunicación bastante fluida y nuestro objetivo es que la haya y de hecho cuando detectan un niño lo comunican al médico pero jamás lo dicen a la asociación. También es lógico que sin el consentimiento del padre no pueden hacerlo y si un padre quiere llevarlo a escondidas o no quiere que se sepa, lógicamente no se puede saber. Lo que pasa es que con las unidades de seguimiento no tenemos un contacto demasiado de ida y vuelta, cada vez que mandas un análisis de un hijo tuyo y les preguntas oye por favor que nivel ha dado, no te lo dicen, te dicen que ya te lo dirá el médico cuando vayas a consulta." (E-1)

- La relación médico-paciente continua siendo a veces una relación "silenciosa", en el sentido de que el médico no satisface las demandas de información de los padres, sobre la situación de su hijo afectado.

"Hay una demanda de información que a veces no se ha visto satisfecha. Existe, por parte de algunos médicos la creencia de que la gente no debe tener información que eso es una cosa de ellos y que ellos son los que manejan todo eso y él lo único que tiene que hacer es cumplir con el tratamiento. Eso es una creencia y yo en ningún caso estoy de acuerdo con ella y menos con las enfermedades crónicas donde los médicos son los familiares y el enfermo principalmente. Por muy bueno que sea el médico si los familiares y el enfermo no conocen su enfermedad y se la manejan bien el fracaso está asegurado". (E-4)

- Algunos médicos están poco sensibilizados con los problemas de los afectados y sus familias y mantienen una relación distante que produce desconfianza en los padres:

"Los médicos nuestros son un poco señoritos, eso hay que reconocerlo, parece que por el hecho de ser médicos ya hay que ponerles un despacho y de todo ..., la verdad es que hay mucho de esto, luego hay otros que curran pero son los menos. Los médicos europeos, yo conozco a dos, uno de ellos tiene su huerto de vegetales integrales y el otro después de acabar su jornada laboral va a la cocina del hospital, la mayoría tiene una profesión como vocación. Aquí no sé si están muy quemados o qué...hay que trabajar mucho..".(E-2)

- Aunque en general las asociaciones consideran a los médicos que actualmente se ocupan de las metabolopatías profesionales competentes y preparados, los resultados de su trabajo serían más efectivos si tuvieran una actitud más abierta y dialogante con los afectados y sus familias:

"Que sean más humanos, lo son, pero que sean más humanos, menos divos." (E-6)

"Pues que sean muy comprensivos, sumamente comprensivos, con alta dosis de paciencia y abiertos. Que sea gente sencilla, gente como nosotros. Es importante que se identifiquen con las personas para que puedan ayudarles mejor, no en plan profesional." (E-8)

- Con frecuencia los centros hospitalarios no cuentan con pediatras y dietistas que sepan como tratar a un afectado ingresado:

"Tenemos problemas con los hospitales, el ocho de mayo tuve que operar a mi hija y me comunicaron que llevara toda la comida de ella. Tuve que hospitalizarla e intentaron darme el alta en 24 horas, era complicado, nadie se metía en nada y el médico tampoco, era un cirujano infantil y no tenía ni idea, me preguntó hasta si podían anestesiarla. Es problemático, no tienen ni idea, te surgen problemas, vas de urgencias y no tienen ni idea, el pediatra te consulta, puede tomar tal... o en los vademecum no viene si el medicamento lleva aspartano, que no lo pueden tomar." (E-1)

Y este problema es uno de los temores más generalizados entre los asociados porque un fallo en el tratamiento puede ser irreversible:

"Porque un niño minusválido que le falta una pierna es algo muy gordo, pero de alguna forma puede hacer su vida dentro de la normalidad, no está tan sujeto a los hospitales como estos niños, no tan sujeto a otra persona porque sino se muere... estos niños te descuidas un poco con ellos, y, en un hospital, a mí cuando me dicen de hacer un ingreso me tiemblan los huesos, yo en mi casa sé lo que le doy, lo que le hago, allí dependo del control suyo y cuando te das cuenta como no saben de esta enfermedad... a mi me da pánico.(...) Sabemos que no se nos puede arruinar la cosa de la noche a la mañana." (E-7)

- Los afectados de varias Comunidades Autónomas tienen que desplazarse fuera de su región, cuando surge algún problema derivado de la enfermedad, con las consiguientes molestias y gastos de desplazamiento y estancia:

"Yo tengo un pediatra y el hombre en la medida que puede me dice, pero son palos de ciego, como de vamos a probar por aquí y ya cuando veo que no encuentro solución pues tengo que coger una ambulancia y llevar a mi hija a Barcelona al centro donde la llevan y la entienden, porque dependo de ellos y llamo por teléfono y tal...(...) Pero aquí en Murcia eso no se puede hacer, vete a tu médico de cabecera a que te de un volante de tal y tal y luego vete a la lista de espera y que te den número, eso es horrible." (E-7)

- Hay poca agilidad administrativa a la hora de importar nuevos y mejores medicamentos para el tratamiento de la enfermedad y las asociaciones deben presionar a las autoridades sanitarias para que aceleren el proceso.

"La medicación también va cambiando, vas viendo que unas casas son mejores que otras y que a tu hijo le va mejor una que otra, es una lucha para que la medicación que antes estaba en el mercado pero que no había en España, tienes que hablar con Sanidad para que puedan traerla, para que la consigamos gratuitamente... todo eso es una labor muy

lenta y además casi todos los padres tenemos más de un hijo, dos, tres, cuatro, casi todos trabajamos los dos, porque todo esto hay que mantenerlo y la mayoría trabajamos de una forma o de otra, es muy lento. Los cambios políticos también nos afectan, cuando tienes algo hecho y te lo tiran todo atras, eso nos afecta bastante." (E-1)

- Las asociaciones creen que existen disparidad de criterios médicos y que el seguimiento no está homologado, no existe unanimidad sobre la regularidad con la que se deben hacer los análisis, sobre cuál es la frontera entre lo normal y lo patológico en los niveles de sustancias indicadoras en sangre o sobre el tipo de dieta más adecuado y esto produce que algunos padres no tengan una confianza plena en los especialistas:

"El seguimiento no está homologado al 100% en España. Aquí tienen su sistema y el dietista de aquí, primero era una dietista, ahora es un doctor nutriólogo y claro son diferentes puntos de vista, por ejemplo en otras zonas de España no había ni dietista y los padres eran quienes hacían la dieta, entonces allí los padres han ido controlando a sus hijos.." .(E-3)

- Excepto en **Cataluña**, en el resto del Estado no existen equipos multidisciplinares para tratar de una forma integral y coordinada las metabolopatías.

"Tenemos cubierto el sistema sanitario al 50%, no está al 100 por 100, aunque nos hacen las dietas y tal necesitamos el equipo médico que llevamos reivindicando y aunque tenemos el hospital a tu disposición no tenemos unas personas específicas que nos lleven el tema como funciona en el Valle de Ebrón de Barcelona." (E-6)

- En el **País Vasco** hay un equipo multidisciplinar pero formado gracias a la voluntad, el compromiso personal y el alto grado de responsabilidad profesional de unos pocos especialistas, pero al no existir una estructura estable en cualquier momento puede desaparecer:

"Pero las otras metabolopatías se juegan la vida y para él esto es una carga emocional impresionante, no hay derecho a someter a una persona a algo así. Y luego otra, nutricionistas y dietistas, nosotros tenemos un nutricionista de un hospital de Vitoria y viene una vez al mes a pasar consulta a los P.K.U. y a las otras metabolopatías. Viene porque nos conoce mucho y nos está haciendo un favor, y viene porque le da la gana y porque está a gusto... yo pienso que tiene mucha conciencia social y sabe que nosotros dependemos de una dieta y que nunca hemos tenido a nadie. Estamos muy contentos con él, Mar que suele ser la dietista que le acompaña es fabulosA pero claro es una cosa que tenemos cogida con alfileres, que lo hace porque le da la gana, que no está establecida; ¿psicólogos? sí, hay diez mil pero a nosotros nos pasa una que está en salud mental infantil, pero que lo mismo, empezó hace 15 años porque conocía mucho a Pablo, es una chica excepcional, una psicóloga fabulosa, que conoce perfectamente a los chicos P.K.U., pero que lo mismo, hace esto porque quiere, porque lo lógico es que en el hospital hubiese una chica con los P.K.U. y laS otras metabolopatías.".(E-8)

- En **Murcia** los afectados no tienen la medicación gratuita como en el resto del Estado. Las autoridades responsables en materia de sanidad de la Comunidad, incumplen la legislación vigente con respecto a la gratuidad de los medicamentos para los enfermos crónicos:

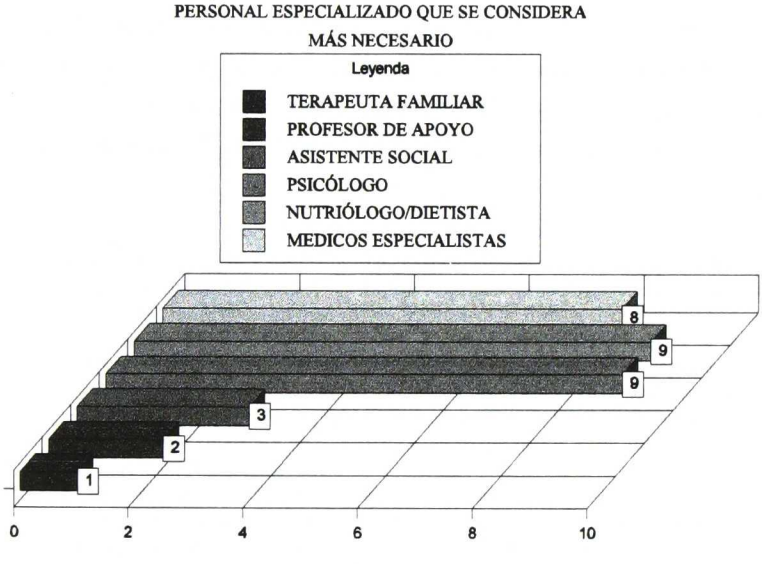
"En Murcia no te digo nada de cómo lo están pasando los padres. No les quieren pasar la fórmula que vale ventitantas mil pesetas y un padre que trabaje en el campo cómo va a pagar eso, y la Federación no tiene dinero para pagar eso y todo porque el político de turno dice que no, que eso son cosas de los anteriores y que ellos no pagan eso. Vamos, los políticos yo no sé cómo meterle mano a eso. Firmaron todos los Consejeros la unificación de criterios, lo firmaron todos; en Enero del 95 todos los Consejeros firmaron las nuevas prestaciones de sanidad, donde entraba la dietoterapia, que es la fórmula nuestra, y ahora los señores están haciendo cada uno de su capa un sayo y tengo que decir que son los nuevos los que se están negando, y supongo que es por falta de conocimiento." (E-2)

Las asociaciones no entienden a que se deben todos estos fallos del sistema sanitario, sobre todo cuando se ha logrado que la analítica de detección "screnning" cubra al cien por cien de los neonatos y, sin embargo. parece que no se han seguido dando los pasos adecuados para dar cobertura médica, farmacológica, dietética, analítica, psicológica y social a los detectados positivos para evitar que debido a la carencia o insuficiencia de dicha cobertura, sufran algún problema:

"El problema es que se ha ido a salto de mata y hay que agradecer a la gente que ha tenido la voluntad de coger el toro por los cuernos y asumir esa responsabilidad lo que pasa es que ese no es un problema nuestro, lo sufrimos nosotros pero no es un problema nuestro. Nosotros le exigimos a la Administración que ya que ha hecho un programa de "screening" y tal lo tengan bien apañadito. Se da la paradoja, se hace un "screening" bestial, que pocos países en el mundo lo tienen, que ponen unas coberturas superiores al 90% y que luego a la hora del tratamiento te aparece y la gente no sepa ni donde acudir, eso ha pasado muchas veces, o le ha aparecido a un médico de Valladolid un caso de esto y ha dicho: "¿y yo con esto qué hago?" y no saber que existía un médico en Madrid o en Barcelona o en Valencia o en Sevilla que llevara casos de esos. Es un problema de descoordinación. ¿Por qué?. Porque no hubo planificación se fue a salto de mata. ¿Qué pasa?. Que las reivindicaciones nuestras son peligrosas porque nosotros vemos que hay muchas deficiencias y a la hora de hacer una crítica algunos médicos se lo toman como una cosa personal y hay que dejarlo de lado. Nosotros estamos agradecidos a esa persona porque en un momento dado asumió esa responsabilidad pero eso no quiere decir que nosotros estemos contentos con el seguimiento que se hace, que son dos temas distintos, pero hay veces que eso se vive como una crítica hacia él." .(E-4)

Por último hay que señalar que en la actualidad las críticas de las asociaciones hacia la situación de la cobertura sanitaria no se centra en los profesionales de la salud, sino en la organización y en la estructura sanitaria de las Comunidades Autónomas, en los cargos y responsables políticos de la sanidad y de los servicios sociales que son quienes tienen "el poder" *"para mantener las cosas como están o cambiarlas"*.

Para las asociaciones, los profesionales de la salud son también *"víctimas"* de las desigualdades que existen entre las diferentes Autonomías, la falta de previsión y la poca voluntad o el desconocimiento de algunas Administraciones de la labor que realizan estos profesionales y las asociaciones para evitar que miles de afectados se conviertan en deficientes. En este sentido, los entrevistados creen que la labor de unos y otros debe ser complementaria y en colaboración para que sea más afectiva.



PROBLEMAS SOCIOSANITARIOS DIFERENCIALES

IX - LOS ALIMENTOS

La dieta es una de las bases fundamentales para que las personas con enfermedades metabólicas no acaben afectadas por las consecuencias de estas enfermedades en su desarrollo físico y psíquico. Pero el siguimiento de una dieta adecuada no se reduce a la ingestión de los alimentos permitidos y a la no ingestión de los alimentos prohibidos, la alimentación no es un problema fisiológico o nutricional sino un problema social complejo que afecta a estas personas en todos los órdenes de su vida.

Si hacemos una breve disgresión antropológica sobre lo que la alimentación implica para todos los pueblos y culturas, descubriremos que comer no es simplemente suministrar al cuerpo humano los aportes nutricionales necesarios para su mantenimiento físico, comer es además y sobre todo, un sistema perfectamente definido de identidad social (los usos y costumbres) y de identidad personal (el gusto). La comida es el primer espacio cultural del ser humano, un ritual de aprendizaje, el lugar para la comunicación y las primeras relaciones sociales; es unánime la afirmación de los investigadores de la historia de la humanidad de que la búsqueda del alimento -en su diversidad original, en sus formas de elaboración, presentación y consumo-, ha sido uno de los factores de desarrollo y progreso a lo largo del tiempo.

Esta aclaración resumida de lo que significa el comer para los seres humanos, será de suma importancia a la hora de analizar porqué el problema de la dieta para los afectados por metabolopatías no es sólo una cuestión de comer o no comer ciertos productos, sino un tema que afecta a la integración familiar y social de los afectados, a su autoestima personal y a la aceptación de la enfermedad desde la objetividad, sin la carga profundamente traumática que supone tener alimentos prohibidos sólo para ellos.

Para los asociados el tema de la dieta es un problema objetivo al existir alimentos que tienen en su composición química sustancias que los afectados sólo pueden asimilar en cantidades controladas. La elaboración de una lista de alimentos y su composición es un problema que se multiplica por dos porque, por una parte, no existe una lista completa de todos los alimentos que pueden formar parte potencial de la dieta y, por otra, porque hay muy pocos productos que se consuman sin elaboración y en esos alimentos elaborados intervienen con frecuencia diversos productos de los que unos se conoce su composición y de otros no. Además, en nuestros hábitos de compra y consumo de alimentos existen multitud de productos básicos que no han sido elaborados

o preelaborados personalmente por el consumidor, sino por industrias alimenticias que normalmente no definen en el etiquetado la composición exacta, ni los niveles o cantidades de ciertas sustancias químicas. Por lo tanto, **el diseño y la elaboración de ese índice de alimentos**, es una prioridad para todos las asociaciones ya que sin ella se hace difícil la realización de cualquier tipo de dieta.

Otro problema es la elaboración de esa dieta en sí, aunque ya explicamos en capítulos anteriores la necesidad del dietista, es conveniente volver a señalar los dos factores que hacen que una dieta cualquiera sea equilibrada, es decir, que contenga todos los principios nutricionales básicos para el funcionamiento del organismo: primero que sea **variada y diversa** en cuanto a las materias primas que configuran un alimento porque no hay ningún producto solo que reuna en su composición todas las sustancias imprescindibles para vivir -sólo la leche materna y es válida como alimento exclusivo durante un corto período de tiempo en la vida del ser humano- y segundo, que sea **diferente la elaboración o preparación** de esos productos, porque la monotonía en la alimentación produce aburrimiento y antipatía hacia esos productos con el consiguiente rechazo hacia ellos.

> "...poder traer más alimentos, cuantos más alimentos más variedad y eso quiere decir que el niño está mejor, y tiene menos complejos y menos problemas." .(E-1)

Por último, hay que resaltar la importancia que tiene desde el punto de vista de la integración familiar el tema de la dieta.Las situaciones y el espacio donde se desarrolla el acto de comer no es neutro o aséptico desde una perspectiva psicosocial y los asociados consideran que existe el peligro real de que el afectado comience a sentirse excluido, extraño, discriminado o rechazado por el hecho de tener un alimentación diferente, distinta a la de sus padres y hermanos, diferente de la de sus amigos o de sus compañeros de colegio.

Por lo tanto, una parte importante de los esfuerzos de las asociaciones P.K.U. en este tema están orientados a:

- Conseguir y recopilar información sobre la composición de los alimentos y sus niveles protéicos, etcétera..

- Adquirir y ofrecer a los afectados la mayor variedad de productos especiales que fabrican los laboratorios.

- Aprender a cocinar los productos especiales y los alimentos aceptados con la suficiente diversidad de preparaciones para que sean apetecibles y semejantes a los platos tradicionales de nuestra cultura gastronómica.

- Educar a los afectados, su familiares y las diferentes personas que pueden relacionarse con ellos (compañeros de colegio, profesores, amigos) que la necesaria diferencia en la dieta entre personas afectadas por metabolopatías y no afectadas no tiene que suponer una exclusión o autoexclusión de los espacios afectivos, de comunicación, aprendizaje o participación en los que siempre se desarrolla o está inmerso el acto de comer.

"Una de las cosas que siempre hemos reivindicado nosotros es que en una enfermedad de este tipo, donde la base es dietética cuando el abanico de posibilidades sea mucho más grande más fácilmente se puede asegurar el éxito del seguimiento. Esto es un tema muy debatido porque antes se decía qué más da, si al final las cifras son buenas es igual, claro es igual para el científico, para el desarrollo psicológico no es igual, no es igual el niño que puede ir al Burger King y no te digo que se coma una hamburguesa pero que se pueda adaptar a lo que tiene allí comiéndose unas patatas fritas o tal o el niño que no puede ir. Eso son valoraciones que los padres y los P.K.U. más mayores hacen y que muchas veces se han dejado de lado por parte de los equipos médicos y eso tiene una importancia muy grande. Está claro que lo prioritario es la parte física pero una vez que se ha solucionado esa no hay que dejar de lado la otra." (E-4)

Otro tema preocupante dentro de este capítulo es que los laboratorios o distribuidoras de alimentos especiales que existen en España tienen una gama de alimentos reducida porque, según las asociaciones, los afectados que consumen dicho productos no representan un mercado demasiado rentable.

"En España Nutricia dejó de traer una serie de productos, se quedó en cuadro, supongo que por falta de consumo porque en otros países si los tenía" .(E-6)

Esta oferta tan reducida obliga a las asociaciones a comprar alimentos en otros países donde la variedad de productos es mayor. Pero con frecuencia no pueden comprar fuera de España toda la variedad de alimentos que quisieran, porque las cantidades que tendrían que pedirse serían excesivas y caducarían los alimentos antes de consumirse en su totalidad.

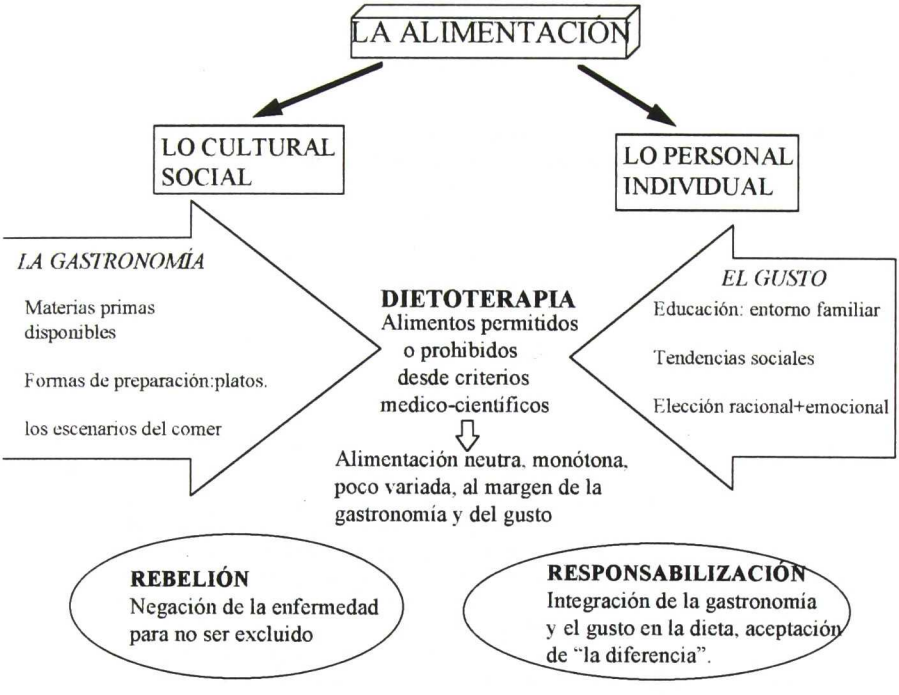
"Pues que hay muy poca variedad, algunas casas comerciales han reducido. Antes teníamos un abanico de productos muy grande pero como el consumo es pequeño no vamos a más cada vez vamos a menos. Luego hay que pedir cantidades muy pequeñas porque a lo mejor lo que pides ahora caduca en Octubre y solo tienes Agosto y Septiembre, no te puedes cargar de cosas." (E-7)

Aunque el factor decisivo para poder comprar alimentos fuera de España es contar con las ayudas económicas suficientes para poder costearlo:

> "Hay muchas más posibilidades que tampoco lo haces por cuestiones económicas, existe el chocolate en Alemania y cosas de esas que nosotros no pedimos. Hay ciertas asociaciones que lo hacen porque lo tienen subvencionado." (E-4)

Pero las asociaciones mantienen buenas relaciones con los laboratorios, existiendo una comunicación fluida entre ambos. Los laboratorios informan a las asociaciones de sus nuevos productos y les envían muestras gratuitas, también participan personal y económicamente en reuniones organizadas por las asociaciones.

> "Por ejemplo Sanavi, cuando saca algún producto nuevo, siempre nos manda muestras para probarlos. Sanavi se dedica a la producción de alimentos bajos en proteínas, son de Córdoba creo que son. De hecho el mes pasado me llamaron, que habían sacado unos nuevos productos, unos nuevos espaguetis y me mandaron dos paquetes de productos. Nutricia es más o menos, porque la producción la tienen fuera, Nutricia es aquí una importadora y Sanavi por ejemplo, los produce él y es española. Luego también se traen alimentos de Italia y últimamente una casa inglesa, que también nos ha mandado unas muestras de pastas, porque quieren introducir el producto en España, nos mandó una caja con una cantidad de pastas, para probarlo. Esta casa inglesa se puso directamente en contacto a través mía, porque (...) le dio la dirección mía, les dio la dirección de todas las asociaciones de España y mandó a todas las asociaciones." (E-5)


LA ALIMENTACIÓN
LO CULTURAL SOCIAL
LO PERSONAL INDIVIDUAL
LA GASTRONOMÍA
Materias primas disponibles
Formas de preparación:platos.
los escenarios del comer
DIETOTERAPIA
Alimentos permitidos o prohibidos desde criterios medico-científicos
EL GUSTO
Educación: entorno familiar
Tendencias sociales
Elección racional+emocional
Alimentación neutra, monótona, poco variada, al margen de la gastronomía y del gusto
REBELIÓN
Negación de la enfermedad para no ser excluido
RESPONSABILIZACIÓN
Integración de la gastronomía y el gusto en la dieta, aceptación de "la diferencia".

X - LOS PROBLEMAS SOCIALES DE LOS AFECTADOS

Además de los problemas sanitarios o aquellos que tienen las asociaciones para lograr sus objetivos, existe toda una gama de problemas de carácter psicosocial que implican una dificultad añadida en la vida de los afectados y de sus familias. Estas dificultades difieren si el afectado por una metabolopatía tiene una discapacidad o no y van cambiando según la edad que tenga la persona. Pero todos esos problemas a los que seguidamente nos referiremos, están atravesados por un factor común:

- **La aceptación y la asunción personal** de las responsabilidades que implica mantener controlada la enfermedad, y

- **La aceptación de los otros** de "la diferencia" que implica los hábitos de vida -de alimentación- distintos o una deficiencia física o psíquica.

Cuando el afectado es bebé, el problema inicial es de los padres y los más frecuentes son:

- Angustia e incertidumbre ante el futuro.

- Autoculpabilización.

- Depresión y conflictos de pareja.

- Ocultación del problema.

Las asociaciones consideran que es muy importante que los padres de afectados se pongan en contacto con ellas, porque la relación con otros padres que ya han superado esa fase, es un apoyo psicológico fundamental para que estos afronten el problema. Las asociaciones **orientan, asesoran e infornan** a los padres, evitando que la angustiosa incertidumbre que produce la noticia de la enfermedad deteriore su estabilidad emocional y psíquica.

> "Un bebé es mucho más fácil de controlar. La alimentación es mucho más fácil porque se alimenta a base de biberón y no hay posibilidades de variación y no hay posibilidad de que te coja alimentos de otro sitio. También en la primera fase es cuando los padres están

peor, ahí está la angustia de los padres que se une...(...) Pues hay unos propios de todas las enfermedades crónicas, siempre tienes una incertidumbre que la verdad se va despejando. La verdad es que cuando más pequeños son más incertidumbre tienes, según van creciendo y ves que van bien pues se despeja, pero siempre estás con la mosca detrás de la oreja porque nunca dejas de seguir el tratamiento." (E-4)

Cuando el afectado es niño, comienzan los verdaderos problemas sociales dentro y fuera del hogar:

- Rebeldía para aceptar los alimentos especiales y comprender la relación de la dietoterapia con la salud.

"A mi me hacen mucha gracia los que tienen los niños pequeños, no mi hijo no, mi hijo sabe, y yo me callo y digo, sí mi hijo también sabía y llegó un momento cuando mi hijo tuvo ocho años en que tuve que poner una cerradura en la cocina, porque ya no sabía que hacer, los análisis le daban alto y yo no sabía, lo único que me faltaba era dejarle sin comer, hasta que claro, empezamos mi marido y yo a dejar una marca en el pan, algún quesito en la nevera, a contar las galletas... no sé, empezamos en este plan hasta que nos dimos cuenta de lo que pasaba." (E-8)

- Comen alimentos prohibidos a escondidas o en el colegio, al ser un espacio que los padres no pueden controlar.

"Hasta que entra en el colegio, mientras que está en casa, más o menos lo tienes controlado. Cuando llegan al colegio, se encuentran con el primer choque, pienso que porque en el colegio, los críos llevan sus postres, sus dulces y ellos [los afectados] se tienen que llevar sus alimentos. Cualquier chico le dice a otro, "toma un trozo de mi bocadillo", ese es el primer choque, y claro, la ignorancia en esa edad pues, es supina. Entonces, los padres se encuentran que en esa edad pues tienen mucho, mucho miedo, al primer encuentro con el colegio." (E-5)

- Se producen relaciones de "chantaje" basadas en el premio y/o el castigo para que el niño siga la dieta.

"...En la actualidad una de las cosas que aparecen más, no en los niños con problemas sino en todos los niños es el chantaje que les hacen los niños a los padres con la alimentación, en el caso de los fenilcetonúricos mucho más fuerte por la necesidad de que se coman las cosas, si tú eso no lo controlas es una bola que va a más y tenemos casos de niños problemáticos y que están puteando a los padres pero cantidad y están acudiendo al psicólogo y todo por esos problemas. Eso hay que dejarlo claro al niño que ahí no tiene opción a decir no me como eso o no me gusta y todo eso. Eso lo tienen que tener ellos claro que no vale, lo que pasa es que eso es una de las cosas difíciles de hacer porque es muy fácil caer en el chantaje, además se crea un dependencia muy grande, una sobreprotección, por parte de los padres y normalmente hay muchos casos que no se tiene más familia." (E-4)

- Comienzan a aparecer relaciones paternofiliales de sobreprotección negativas para el desarrollo psicológico del niño y su posterior proceso de independencia.

"Algunas veces sí, ya veía, muchas veces iba con el colegio de excursión. Quería llevar un bocadillo como los demás. Porque nosotros cuando iba de excursión, normalmente era por aquí cerca, entonces, a la hora de la comida, por no quitarle eso de que fuese con todos los amigos, al medio día nos íbamos a donde estaban a llevarles su comida. Entonces, ella nos decía, `que no quería que se lo lleváramos, yo quiero llevar un bocadillo como los demás." .(E-5)

- Hay problemas de adaptación en el colegio que provocan retrasos educativos, no motivados por la metabolopatía, sino por la no existencia en la mayoría de los colegios de profesores, pedagogos o psicólogos infantiles de apoyo.

"Bueno, estos niños tienen muchos problemas de adaptación y uno de ellos es el colegio, les cuesta mucho adaptarse al colegio, mucho. Todos los niños cuando llegan los colegios lloran porque no tienen seguridad, dependen de la seguridad de la mamá,(...) Conozco a varios padres que tienen muchos problemas por esto porque los niños no paran de llorar y están aislados en el colegio y a veces al final los padres se aburren y los sacan de la escuela. Estos niños necesitan una persona de apoyo en la clase, (...) Tantos maestros de apoyo que hay sin hacer nada y a nosotros no nos dan esta ayuda. Esto a los padres nos duele mucho porque cuando acaban en el centro de atención temprana no tenemos psicólogo si lo necesitan y si lo queremos tenemos que pagarlo los padres, porqué.. Porque si tienen problemas de lenguaje después de los seis años y el centro no dispone de profesores para que les de logopedía... no pueden, porque hay niños afectados que tienen problemas." .(E-7)

- O problemas para encontrar un centro educativo cerca del hogar para que el niño pueda ir a comer a casa.

En esta edad, el trabajo de las asociaciones se centra en educar a los niños, para que comiencen a conocer los problemas que puede provocar la metabolopatía si comen alimentos prohibidos y asumir las primeras responsabilidades sobre su dieta. También a educar a los padres para que eviten las relaciones de sobreprotección, para ellos organizan reuniones, conferencias con expertos en educación, convivencias y campamentos de verano para que los niños realicen actividades de ocio similares a las que disfrutan los niños no afectados y sea una forma lúdica de aprendizaje.

La adolescencia es una etapa difícil; de rebeldía contra las figuras de autoridad y de construcción de una identidad personal autónoma. En esta etapa vital compartir el tiempo y las actividades con el grupo de amigos es muy importante y esto provoca que

con frecuencia se abandone la dieta por miedo a sentirse excluido al "no poder comer lo que todos comen" y por lo tanto, "ser diferente". Los problemas más frecuentes en estas edades son:

- Excesiva dependencia de los padres en una etapa en la que la persona necesita tener sus parcelas de independencia:

> "La integración es buena, lo que pasa es que a ciertas edades les molesta que vean lo que comen, salir a un cumpleaños, ir con los amigos, a una fiesta y no poder comer nada. Es problemático, a los campamentos no pueden ir, no pueden ir a dormir a casa de un amigo a no ser que se lleven la comida a cuestas... es problemático, no pueden ir a ningún sitio, siempre están con los padres... No les solemos dejar porque es difícil que se haga la comida o que se la hagan."(E-1)

- Los afectados comen alimentos protéicos por temor a sentirse excluido del grupo de amigos:

> "Tenemos un problema con los adolescentes, cuando llegan a esa edad suelen dejar la comida y toman comida normal a escondidas, van a un burguer con los amigos y comen porque les da vergüenza decirlo. Hay que educarlos y enseñarles a decir de una manera normal, mira es que no puedo." (E-1)

- Se produce fracaso escolar por una pérdida de la autoestima personal.

- Infantilización de los adolescentes producido por la sobreprotección de los padres:

> "A mí es que es una de las cosas que más me ha impactado cuando iban al médico y les decían que, con 14 o 15 o 16 años estaban hablando con los padres y los chavales ahí arrinconados y no se les hacía caso. Que ese tipo de cosas no se han cuidado, se ha dado una primacía. En el caso de la fenilcetonuria la evolución es muy buena y a lo mejor lo que nos hace falta avanzar es el aspecto psicológico. Que en aras a solventar el primer problema, el básico, que es la salud física, pues el otro se ha dejado un poco de lado, cuidar entonces ese tipo de aspectos en lo de: montar convivencias y talleres de cocina para ellos, para aumentar su autonomía, que no sean tan dependientes de los padres, que eso se ha detectado y también es bueno para los padres y sobre todo para los hijos porque toda la vida no vamos a estar los padres." (E-4)

Las asociaciones realizan con los adolescentes talleres de cocina para que aprendan a preparar sus propios alimentos y eviten la dependencia total de los padres en este aspecto; campamentos de verano, conferencias sobre educación sexual para evitar embarazos en esas edades:

"Por un lado la P.K.U. materna es muy conflictiva porque no pueden caer embarazadas cuando quieran, porque pueden tener verdaderos monstruos, de hecho están contempladas en la ley del aborto y, por supuesto, que esto lo trabajamos mucho, a nivel médico, psicológico y en las jornadas que hacemos para los adolescentes, o sea, llegamos a ser pesados, con ellas sobre todo y, por supuesto, que con ellos. Aunque ellos no tienen ese problema porque ellos no van a tener el hijo, nadie les dice que se junten con una portadora, y si tienen una portadora van a tener otro niño fenilcetonúrico, que en sí no es que pase nada, porque la fenilcetonuria está muy bien, pero no hay que jugar, lo que se juegan las chicas es un riesgo muy fuerte." (E-8)

El problema más grave de integración social lo sufren los afectados por metabolopatías mayores de edad que suelen tener algún tipo de secuelas físicas o psíquicas. Muchos padres que tienen hijos con deficiencias producidas por la enfermedad no están asociados porque creen que "las asociaciones no pueden hacer ya nada por ellos", sobre todo en lo concerniente a conseguir asegurar su futuro, cuando los padres no puedan ocuparse de ellos o en lo referente a la consecución de un puesto de trabajo para aquellos afectados con una discapacidad más leve. Las asociaciones presentaron un proyecto al programa Europeo HORIZON pero no fue aprobado y las diferentes iniciativas que han emprendido para conseguir algún tipo de ocupación para estos afectados, no ha tenido los resultados esperados.

"El problema más grande es la integración social, eso es lo primordial y la gente sigue sin concienciarse y quién lo tiene lo guarda.Hay un problema con estos chicos que gracias a dios son pocos, que son todos los nacidos antes del ochenta que prácticamente todos tienen secuelas, unos más otros menos.." (E-7)

XI - LA SITUACIÓN ESPAÑOLA EN COMPARACIÓN CON OTROS PAÍSES

El referente de otros países, en los que la situación de los afectados es mejor, aparece constantemente en las entrevistas a los responsables de las asociaciones. El contacto con asociaciones Europeas, las visitas a España de sus representantes o de especialistas; los viajes o estancias de algunos asociados en otros países y el trasvase permanente de información de unas asociaciones a otras; como se refleja en las páginas del Boletín Informativo que publica la Federación de Asociaciones, hace que el conocimiento que se tiene de la realidad de otros países sea bastante completo. Por lo tanto, las asociaciones no caen en el falso mito de *"alabar lo de fuera"* y criticar *"lo mal que estamos dentro"* o el engañoso "chauvinismo" de compararse con países que tienen una situación socioeconómica menos desarrollada y por lo tanto, una situación sanitaria peor; sino que realizan la comparación con los países de nuestro entorno europeo y analizan tema a tema la situación.

En este punto hay que resaltar que la comparación no se centra en el "poder" que tienen las asociaciones de otros países o en las subvenciones o ayudas que reciben para su funcionamiento, si no en dos asuntos fundamentales para las asociaciones:

- **El tratamiento sociosanitario** de la enfermedad en esos países, y

- **la variedad y facilidad de acceso a los alimentos especiales.**

Para las asociaciones, el Reino Unido es uno de los países modelo, porque existen equipos multidisciplinares que atienden a los padres desde el primer momento y realizan el seguimiento de la enfermedad mucho más completo que en España:

> "Hay otros países que llevan un tratamiento fenomenal, en el momento en que se detecta un niño con este tipo de enfermedades digamos que va siempre un psicólogo a la familia y te enseña un asistente social, a cocinar, te enseña todo y tiene un apoyo total, se encarga del colegio, de quitar angustias... luchamos para tener todo eso, asistentes sociales, ayudas económicas, todo eso... También es muy importante también el seguimiento de los niños y de los padres, en Inglaterra pinchan a los niños más a menudo que aquí, se hacen unos aminogramas... en vez cada dos o tres años, cada seis meses, una radiografía de manos se hace más a menudo, el cociente intelectual te lo van siguiendo con un asistente social con el colegio del niño." (E-1)

Las dificultades que se tienen en España para conseguir los alimentos especiales y contar con una variedad suficiente no existen en países como Alemania, Reino Unido

e Italia donde la distribución de muchos de estos alimentos corre a cargo de la Administración:

> "Alemania, Inglaterra e Italia me parece muy bien que la comida la tengan en la calle, la comida suya y la de otros países importada por el gobierno o por particulares, no lo sé muy bien. Las farmacias venden la comida de estas personas y no es la asociación la que se encarga de comprarla y tal, es la propia administración la que se encarga de traer la comida y la venden en las farmacias, aquí vienen persona extranjeras y tienen problemas, pero reales, y nos llaman a la asociación pidiéndonos comida, porque han venido un mes de vacaciones y no tienen comida porque no la encuentran en ningún sitio, no lo conciben, es complicado. A mí me parece que eso es muy importante." (E-1)

Pero las asociaciones españolas también son ejemplo para muchos afectados y familiares de otros países en los que las dificultades son mayores que en España y con ellos se mantiene un contacto regular, no sólo intercambiando información, si no ayudando en la medida de las posibilidades y fomentando un principio de solidaridad internacional entre afectados.

> "De Cuba también nos han escrito, de Chile pidiéndonos los Estatutos de la Asociación, qué alimentos tenemos. Sudamérica está como más atrasado y nos escriben, mandamos comidas a veces, la comida que nos ha caducado pero que todavía se puede comer y los padres la rechazan porque está caducada, pues la mandamos para allá aprovechamos que alguien va para allá y se la mandamos para ver si allí la pueden aprovechar. Es una forma un poco de decirles como empezar a hacer las cosas." (E-1)

XII - CONCLUSIONES

❑ Las asociaciones de afectados por enfermedades metabólicas congénitas nacieron con el objetivo de suplir las graves carencias en tratamientos y dietoterapia existentes en la Sanidad española tras la implantación en nuestro país del screening y para reivindicar ante las Administraciones Públicas, las autoridades sanitarias y la sociedad en su conjunto, la creación de estructuras sanitarias y ayudas económicas necesarias para mejorar la calidad de vida de los afectados e impedir que estas personas adquieran deficiencias físicas y psíquicas irreversibles.

❑ Las primeras acciones emprendidas por las asociaciones, estaban y están orientadas a conseguir alimentos especiales en cantidad, calidad y variedad suficiente para que los afectados puedan seguir la dietoterapia. Además exigían a la Administración Sanitaria la financiación íntegra de los preparados y medicamentos imprescindibles para estos afectados y, por último, demandaban y demandan especialistas cualificados y con experiencia para evitar posibles errores en el tratamiento o el tipo de seguimiento que se realiza del afectado.

❑ Las asociaciones tienen como ámbito de actuación territorial la Comunidad Autónoma aunque circunstancialmente cuentan con asociados de otras regiones o Comunidades. Su forma de organización es la común a todas las asociaciones, existiendo la figura del presidente, vicepresidentes, tesorero, secretario y vocales. Las personas que han sido elegidas por los asociados para estos cargos están muy implicadas con el trabajo de la asociación, sobre todo los presidentes y vicepresidente siendo estos con frecuencia quienes realizan casi todo el trabajo que requiere la asociación aunque por parte de los asociados existe una gran disponibilidad y colaboración a la hora de organizar actividades.

❑ Las relaciones entre la asociación y sus asociados es estrecha y constante debido la motivación de los padres y madres, las características de las actividades que realizan y al reducido número de socios que las componen. En el futuro, cuando los primeros afectados sin discapacidad sean mayores de edad serán ellos los responsables de las asociaciones

❑ Las asociaciones financian su funcionamiento con las cuotas de los asociados, pero estos ingresos, debido a lo reducido del importe de la cuota, sirven para financiar una parte muy reducida de los costes de mantenimiento o de las actividades de la asociación. Con frecuencia los costes fijos derivados del funcionamiento de las asociaciones -teléfono, fax, reuniones- son "sufragados" por el propio bolsillo del socio presidente o responsable. La mitad de las asociaciones reciben subvenciones de la Administraciones Públicas invirtiendo casi el cien por cien de este dinero en la compra de alimentos especiales. Otras formas de financiación o ayuda son las que reciben de los laboratorios fabricantes o distribuidores de los productos o medicamentos especiales y puntuales donaciones o aprotaciones de personas sensibilizadas.

❑ Las infraestructuras de las que disponen son mínimas. Sólo dos asociaciones cuentan con un local para almacenar los alimentos que distribuyen, tres de ellas cuentan con teléfono y fax propios y ninguna dispone de un lugar para realizar las reuniones periódicas que hacen con los padres. Estas reuniones se realizan en la casa de alguno de los socios.

❑ Las actividades que realizan regularmente las asociaciones están fundamentalmente orientadas hacia la alimentación, la educación y la salud de los afectados. Estas actividades son:

⇨ La compra y distribución de alimentos especiales, realización de talleres de cocina e información a los padres sobre dietas y formas de preparación de los alimentos.

⇨ Reuniones periódicas para informar y tomar decisiones sobre cuestiones de funcionamiento de la asociación, convivencias,campamentos de verano con los afectados, visitas a padres de nuevos casos, visistas a los responsables de las áreas sanitarias y de servicios sociales, publicación -por parte de la Federación de Asociaciones P.K.U.- de un boletín informativo de periodicidad trimestral.

⇨ Organización de jornadas científicas, participación en congresos médicos sobre las metabolopatías y recopilación, traducción y difusión de información científica.

❑ En la actualidad las asociaciones se encuentran en una etapa de transición crítica. Por un lado han conseguido un nivel de eficiencia reconocido en:

➪ La compra y distribución de alimentos especiales entre los asociados.

➪ La búsqueda de nuevos alimentos aprotéicos o con niveles de proteínas muy bajos para conseguir una dieta variada.

➪ La recopilación y difusión de recetas de cocina para preparar los alimentos especiales según los usos y formas de nuestra cultura gastronómica.

➪ La elaboración de platos nuevos y de dietas adecuadas para los afectados según los criterios y los especialistas que colaboran con las asociaciones.

➪ La adquisición de una cultura sobre los problemas personales y familiares que producen las metabolopatías les permite asesorar y ayudar a los afectados y sus padres con efectividad.

➪ La realización de actividades educativas y culturales orientadas a la normalización de la vida de los afectados.

➪ La colaboración con los especialistas mejorando la comunicación médico/paciente y sensibilizando a estos profesionales sobre la necesidad de un trabajo en común.

➪ El reconocimiento de la importante labor que desempeñan.

❑ Pero por otra parte, a pesar de los esfuerzos investidos, las asociaciones se sienten frustradas porque:

➪ Siguen organizando actividades que deberían ser realizadas y financiadas conjuntamente o en colaboración con las áreas de Sanidad, Servicios Sociales y Educación de las Administracionea Públicas (distribución de alimentos especiales, elaboración de dietas, educación y apoyo a padres, etcétera).

➪ No han conseguido ni sienten que vayan a conseguir a corto plazo una de las reivindiciaciones fundamentares e imprescindibles para mejorar la situación sanitaria de los afectados: la creación de equipos multidisciplinares compuestos

por pediatras especialistas, dietistas, psicólogos y asistentes sociales que puedan realizar el tratamiento integral que requieren este tipo de enfermedades.

⇨ No cuentan con dietistas o con especialistas suplentes para casos de baja y los que colaboran con las asociaciones lo hacen voluntariamente, más allá de sus funciones estrictas y motivados por su responsabilidad y sensibilidad hacia este colectivo.

⇨ Algunas de las actividades más importantes que realizan son finaciadas por las Administraciones Públicas, pero esas ayudas están en precario y sujetas a los cambios políticos que puedan producirse en los Gobiernos Nacional o Autonómico. Las asociaciones reciben las ayudas y subvenciones porque han conseguido sensibilizar a los responsables políticos actuales, pero no porque sea una decisión administrativa permanente motivada por razones objetivas.

❑ Este sentimiento de frustración y falta de apoyo institucional y social, está reforzado por los grandes y graves desequilibrios existentes entre Comunidades Autónomas en cuanto a la situación de los afectados. Hay asociaciones que cuentan con subvención de la Administración autonómica o local para la compra de alimentos, Comunidades que cuentan con buenos equipos médicos y otras, en cambio, no tienen subvención, ni especialistas o ni siquiera reciben los afectados la subvención íntegra de los medicamentos.

❑ Los problemas más graves que en la actualidad tienen los afectados por metabolopatías son la falta, en la mayoría de las Comunidades, de especialistas -pediatras- que sean expertos y tengan experiencia en el tratamiento de este tipo de enfermedades. En general la crítica más frecuente que se hace a los profesiones de la salud es que son poco accesibles, no mantienen ningún contacto con las asociaciones, no están coordinados entre sí y están poco sensibilizados con los problemas de este colectivo. Aunque esta realidad está cambiando, solo hay un grupo reducido de profesiones de la salud que conocen los tratamientos más adecuados y que colaboran y apoyan la labor más allá de sus propias obligaciones que realizan las asociaciones.

❑ La mayoría de las centros donde son tratados los afectados carecen de otros dos especialistas necesarios para el mantenimientos de la salud física y psíquica de afectados y familiares: un dietista encargado de supervisar la alimentación y de elaborar las dietas

más adecuadas a cada caso y un psicólogo infantil y de familia que asesore a los padres durante el difícil proceso educativo de los afectados en lo que se refiere a aceptar las restricciones de la dieta.

❑ Otro problema fundamental que tienen los afectados y que intentan solucionar las asociaciones es el de la alimentación. Para que la dieta sea aceptada por los afectados esta debe ser necesariamente variada y apetitosa, similiar en preparación, aspecto y forma a la dieta normal de la cultura gastronómica donde se inserta la persona. Que esto sea así implica en muchos casos que el afectado se rebele contra la dietoterapia y niege la enfermedad para no sentirse excluido o que se responsabilice de sus alimentación y acepte "la diferenciación" que significa su restrictiva dieta. Teniendo como referencia el punto anterior es importante señalar que este tema de la aceptación de la dietoterapia es un problema diferente según sea la edad del afectado.

❑ A la hora de comparar la situación de los afectados españoles con los de otros países de nuestro entorno inmediato se contraponen dos realidades: por una parte el tratamiento sociosanitario -seguimiento multidisciplinar- de la enfermedad, así como la variedad y facilidad de acceso a los alimentos especiales es mejor en países como Reino Unido o Alemanía y, por otra parte, la importancia y calidad de las actividades que realizan las asociaciones españolas es admirado fuera de nuestras fronteras. Desde esta perspectiva las asociaciones ven que el futuro mejor -ideal y utópico- que pueden tener las asociaciones de afectados es su desaparición cuando las autoridades sanitarias y políticas asuman dentro de sus competencias y responsabilidades aquellas que en la actualidad tienen las asociaciones.

❑ En la actualidad las asociaciones están trabajando para conseguir los siguientes objetivos prioritarios:

- ➪ La creación de equipos multidisciplinares de especialistas expertos en metabolopatías y de hospitales de referencia.

- ➪ La homologación de los criterios médicos de diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades.

- ➪ La colaboración con la Unidades de Detección para trabajar conjuntamente con los padres de nuevos detectados.

⇨ La obtención de subvenciones para la compra de alimentos no según el criterio personal del responsable políticos, sino según criterios estables de relación coste/beneficio sobre la utilidad de esta subvención para evitar deficiencias.

Y conseguir que todas estas reivindicaciones se conviertan en realidad en todos los territorios de nuestro país, haciendo desaparecer las graves desigualdades que sufren muchos afectados por el hecho de residir en una Comunidad Autónoma u otra.

DESCRIPCIÓN GENERAL DE LAS ASOCIACIONES P.K.U. EN ESPAÑA.

Asociación de...	Año fundación	Nº asociados año 96	Ámbito de actuación	Subvención en alimentación/fórmula	Direcciones	Nombre asociación
País Vasco	1975	34	País Vasco y Navarra	Sí (5-6 años)	C/ Joaquín Achucarro nº 26- 4 Izq. 48940 - LEJONA (VIZCAYA) Teléfono: 94- 460.82.51	EUSKADIKO P.K.U. ELKARTEA Y OTROS ERRORES METABÓLICOS
Cataluña	1982	40	Cataluña	No (En tratamientos no prolongados la familia paga el 40% del preparado).	C/ Del Pi nº 12 08002 - BARCELONA Teléfono: 93- 412.26.28	ASOCIACIÓN P.K.U. Y OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE CATALUÑA
Federación de Asociaciones P.K.U.	1986	119	Nacional e Internacional	Sí (6 años)	C/ Avión Cuatro Vientos nº 17- 2º -2 41005 - SEVILLA Teléfono: 95- 580.02.72 / 95- 494.97.77 / 95- 463.45.90 Fax: 95- 461.31.75	FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES ESPAÑOLAS DEL P.K.U. Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS
País Valencia	1986	15	País Valenciá	No (El preparado está subvencio-nado: 75 ptas/unidad).	C/ Ferrocarril de Alcoy nº 80 - 11 46700 - GANDIA (VALENCIA) Teléfono: 96- 286.60.37	ASOCIACIÓN P.K.U. Y OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL PAIS VALENCIA
Galicia	1990	34	Galicia y León	Sí (2 años)	C/ Portugal nº 1 - 1º 27004 - LUGO Teléfono: 982- 37.72.22 Fax: 982- 37.72.22	ASOCIACIÓN FENILCETONÚRICA DE GALICIA Y P.K.U.
Baleares	1990	5	Baleares	No (El preparado está subvencio-nado: 75 ptas/unidad).	C/ Músico Baltasar Samper nº 1 - 5º 07008 - PALMA DE MALLORCA Teléfono: 971- 41.11.13	ASOCIACIÓN BALEAR DE FENILCETONURIA Y P.K.U.
Madrid	1991	62	Madrid y Canarias	Sí (3 años)	C/ Alcántara nº 23 - Bajo nº 3 28006 - MADRID Teléfono: 91- 401.73.38	ASOCIACIÓN P.K.U. Y OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LA COMUNIDAD DE MADRID

Región de Murcia	1992	18	Región de Murcia	No (Se paga el 40% del preparado).	Avda.Carlos I nº 68 - 6º A Eidf.París 30800 - LORCA (MURCIA) Teléfono: 968- 44.35.85	ASOCIACIÓN DE JARABE DE ARCE Y OTRAS METABOLOPATÍAS DE LA REGIÓN DE MURCIA
Aragón	1992	14	Aragón, Navarra y La Rioja	Sí (6-7 años)	C/ Condes de Aragón nº 8 - 9º B 50009 - ZARAGOZA Teléfono: 976- 56.92.65	ASOCIACIÓN ARAGONESA DE FENILCETONURIA Y OTROS ERRORES DEL METABÓLICOS
Extremadura	1995	4	Extremadura	No (El preparado está subvencio-nado: 25 ptas/unidad).	C/ Bailén nº 11 - 2º 06200-ALMENDRALEJO (Badajoz) Teléfono: 924-66.28.75/943-27.10.97	ASOCIACIÓN DE ENFERMOS METABÓLICOS Y P.K.U. DE EXTREMADURA

País Vasco	1993	c/ Duque de Mandas, 30 9º - A 20012 SAN SEBASTIAN / Teléfono: 943- 27 10 97	Coordinadora del País Vasco
Cataluña	1993	c/ San Miguel, 60 - 2º 08911 BADALONA / Teléfono: 93- 384 33 22	Coordinadora de Cataluña
Madrid	1993	Teléfono: 91- 355 76 93	Coordinadora de Madrid
Aragón	1993	Teléfono: 976- 33 46 39	Coordinadora de Aragón

ENCUESTA A LAS UNIDADES DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

FUNDOSA SOCIAL CONSULTING

Dirección Técnica: Pilar Jiménez Hernández

Análisis y redacción: Pilar Jiménez Hernández
Javier Albor González

Febrero de 1998

INTRODUCCIÓN

El interés por conocer el origen de las minusvalías para poder actuar preventivamente es el objetivo que mueve al REAL PATRONATO DE PREVENCIÓN Y DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA en su labor hacia los demás y que ha hecho posible la realización de esta investigación sobre la realidad actual del Hipotiroidismo Congénito.

El estudio se basa en el conocimiento de la existencia y funcionamiento de las Unidades de Seguimiento de esta metabolopatía congénita en el territorio nacional.

Parece comprobado que el diagnóstico y tratamiento precoces del Hipotiroidismo Congénito (HC) evitan el retraso mental, lo que ha llevado a diseñar y utilizar métodos de detección sistemáticos en el recién nacido.

El Programa de detección precoz del HC se puso en marcha en España en el año 1978, generalizándose su implantación en la totalidad de las Comunidades entre dicho año y 1982. En la actualidad la cobertura es, prácticamente, el 100% de la población.

La incidencia del HC se va haciendo cada vez más uniforme en los distintos programas del mundo desarrollado. Se estima un caso por cada 3.000-4.000 recién nacidos (RN).

En Europa (16 países), a finales de 1985 se habían estudiado 24.749.183 RN y se habían detectado 6.516 casos (frecuencia 1/3.800 RN). Datos recientes correspondientes a 18 países indican que desde finales de 1986 hasta finales de 1990 se estudiaron 18.546.935 RN, oscilando la frecuencia entre 1/3.415 y 1/4.246 RN.

En España, datos parciales aunque casi completos indican que hasta finales de 1990 se habían estudiado 3.200.000 RN y se habían detectado 1.053 casos, siendo en consecuencia, la **frecuencia global de 1 caso por cada 3.043 RN[1].**

Los dos pilares básicos en el Programa de "screening" neonatal del HC lo constituyen las Unidades de Detección y las Unidades de Seguimiento. A las primeras les compete la detección de los casos TSH positivos y a las segundas, la realización del estudio de confirmación diagnóstica, la instauración del tratamiento, si procede, y el seguimiento o control evolutivo de los pacientes afectos coordinando un equipo multidisciplinario.

Desde la implantación del Programa, las Unidades de Detección fueron designadas y distribuidas como Unidades de Referencia en las diversas Comunidades Autónomas. Por el contrario, las Unidades de Seguimiento no han sido denomi-

---

[1] **Datos recogidos del artículo "Recomendaciones para optimizar los resultados de los programas de screening neonatal del Hipotiroidismo Congénito (HC)". Grupo de trabajo del Tiroides. Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica de la Asociación Española de Pediatría. Publicado en el volumen 43 nº1, 1995 de ANALES ESPAÑOLES DE PEDIATRÍA.**

nadas oficialmente como tales, en general, ni establecido, en consecuencia el ámbito de referencia en su Comunidad Autónoma.

El estudio que presentamos se basa en la determinación del número de Unidades de Seguimiento del HC en España, cómo funcionan con qué medios cuentan, además de conocer cuántos casos han diagnosticado y tratado, y las diferentes patologías que presentan.

Para ello, la metodología utilizada ha sido la encuesta mediante dos instrumentos de medida que se han diseñado a tal fin: por un lado, un Cuestionario que recoge los datos referidos a la Unidad: identificación, recursos humanos, recursos técnicos e infraestructura, características generales y otras cuestiones de interés. Y por otro lado una Ficha Individual de Casos que recaba la información sobre las características de cada paciente en relación con esta enfermedad.

Para la localización de las Unidades se ha partido del contacto con los facultativos que forman parte de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica de la Asociación Española de Pediatría. Asimismo e intentando ser los más exhaustivos posibles se ha recabado información de las Unidades de Detección existentes en España para identificar otras posibles Unidades de Seguimiento del HC además de las que ya conocíamos.

Después de esta primera fase de recopilación informativa y depuración de la misma se ha efectuado el envío de los cuestionarios a 114 facultativos (ANEXO I) repartidos por todo el territorio nacional, pertenecientes a 81 centros.

Desde el mes de mayo hasta principios del mes de diciembre se ha efectuado una labor de contacto con facultativos y responsables de las diferentes Unidades para confirmar la recepción y facilitar la cumplimentación tanto del cuestionario como de las Fichas Individuales de Casos.

Con fecha 27 de diciembre de 1996 el resultado de la encuesta es el siguiente:
Se ha recibido respuesta de 30 Unidades de Seguimiento de Hipotiroidismo Congénito de las cuales,

23	Unidades de Seguimiento han cumplimentado la encuesta en su totalidad (Cuestionario y Ficha Individual de Casos)
6	Unidades solo han contestado al cuestionario.
1	Unidad solo ha remitido las Fichas Individuales de Casos.

Asimismo 17 facultativos nos han informado que no controlan actualmente casos de Hipotiroidismo. Desconocemos la situación del resto de doctores a los que se les remitió la encuesta (un total de sesenta y siete) los cuales no han respondido a nuestras llamadas ni correspondencia.

El nivel de respuesta ha sido del 46.8% para el total de centros.

Queremos informar que las Unidades de Sagunto y Gandía trabajan en colaboración con la Unidad del Hospital Clínico de Valencia. De cara a la investigación hemos considerado que al contar con recursos propios y una ubicación precisa en un centro hospitalario deberían aparecer como Unidades independientes.

Una Unidad ha enviado cumplimentada solo la parte correspondiente a la Ficha Individual de Casos por lo que no aparece en el listado de Unidades de Seguimiento del HC al no contar con los datos precisos para su inclusión en el apartado sobre organización y medios de estas Unidades.

A continuación se relacionan los profesionales y establecimientos que han respondido a la encuesta:

Código	Ciudad	Responsable/ Denominación Unidad	C.Sanitario/Departamento
001	Madrid	Dra.Mª DOLORES RODRÍGUEZ ARNAO Unidad de Metabolismo y Desarrollo	H. GREGORIO MARAÑON Departamento de Pediatría
002	Sevilla	Dr. JORGE DEL VALLE NUÑEZ Unidad de Endocrinología	H. UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO Servicio de Preescolares
003	Granada	Dra. ROSA ESPIGARES MARTÍN Unidad de Endocrinología y Dismorfología Pediátrica	H. GENERAL VIRGEN DE LAS NIEVES Departamento de Pediatría
004	Baracaldo (Vizcaya)	Dr. PEDRO MARTUL TOBIO Sección de Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL DE CRUCES Departamento de Pediatría
005	Bilbao	Dra. BEGOÑA SOBRADILLO RUIZ Endocrinología Infantil	HOSPITAL DE BASURTO Departamento de Pediatría
006	Pamplona	Dra. MIREN OYARZABAL IRIGOYEN Unidad de Endocrinología Pediátrica	H. VIRGEN DEL CAMINO Pediatría
007	Albacete	Dra. PURIFICACIÓN CALERO NAVARRO Unidad de Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL GENERAL Pediatría
008	Avilés (Asturias)	Dr. CARLOS HERNANDO MAYOR Endocrinología Infantil	HOSPITAL SAN AGUSTÍN Pediatría
009	Cangas de Narcea (Asturias)	Dra. ISOLINA RIAÑO GALÁN	HOSPITAL NARCEA Sección de Pediatría
010	Vigo (Pontevedra)	Dr. DOMINGO GONZÁLEZ LESTON Unidad Endocrinología Pediátrica	XERAL-CIES COMPLEJO HOSPITALARIO Pediatría
011	Santiago de Compostela (La Coruña)	Dr. MANUEL POMBO ARIAS Unidad de Endocrinología y Crecimiento	HOSPITAL GENERAL DE GALICIA Departamento de Pediatría
012	Zaragoza	Dr. ESTEBAN MAYAYO DEHESA Unidad Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL MIGUEL SERVET Pediatría
013	Palma de Mallorca	Dr. JUAN FERRAGUT MARTI Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL SON DURETA Servicio de Pediatría
014	Badalona (Barcelona)	Dr. JOAN BEL I COMOS Unidad de Endocrinología Pediátrica	H. UNIVERSITARIO GERMANS TRIAS I PUJOL Pediatría
015	Cáceres	Dr. JAVIER ARROYO DIEZ Unidad de Endocrinología Pediátrica	H. SAN PEDRO DE ALCÁNTARA Servicio de Pediatría

016	Santander	Dra. CRISTINA LUZURIAGA TOMAS Unidad de Endocrinología Infantil	H.UNIVERSITARIO MARQUES DE VALDECILLA Departamento de Pediatría
017	Elche (1) (Alicante)	Dr. FERNANDO VARGAS TORCAL Unidad de Endocrinología	H. GENERAL UNIVERSITARIO D'ELX Pediatría
018	Sevilla (1)	Dr. JUAN JOSÉ MARTÍNEZ MARTÍNEZ Sección de Endocrinología Pediátrica	H. UNIVERSITARIO VIRGEN MACARENA Departamento de Pediatría
020	Oviedo (1)	Dr. MAXIMILIANO RIVAS CRESPO Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS Departamento de Pediatría
021	Valencia	Dra. Mª JOSÉ LÓPEZ GARCÍA Unidad Endocrinología Infantil	HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO Servicio de Pediatría
022	Sagunto (1) (Valencia)	Dra. LIDIA BLASCO GONZÁLEZ Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO Pediatría
023	Gandía (Valencia)	Dra. Mª TERESA GIMÉNEZ BUSSELO Unidad de Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO Servicio de Pediatría
024	Toledo	Dr. VALENTIN FELIX RODRÍGUEZ Sección de Neonatología	H. VIRGEN DE LA SALUD Neonatología (Servicio Pediatría)
025	Vitoria	Dra. AMAYA RODRÍGUEZ Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL TXAGORRITXU Pediatría
026	Córdoba (1)	Dr. RAMÓN CAÑETE ESTRADA	H. UNIVERSITARIO REINA SOFÍA
027	Santa Cruz de Tenerife	Dr. ILDEFONSO RODRÍGUEZ RODRÍGUEZ Unidad de Endocrinología	H. NTRA. SRA. DE LA CANDELARIA Departamento de Pediatría
028	Madrid (1)	Dr. ENRIQUE CASADO DE FRÍAS Unidad de Endocrinología Pediátrica	H. CLÍNICO SAN CARLOS Departamento de Pediatría
029	Riaño-Langreo (Asturias)	Dra. ZOA GARCÍA AMORIN Consulta de Pediatría-Endocrinología Pediátrica	H. VALLE DEL NALON Servicio de Pediatría
030	Salamanca	Dr. JESÚS PRIETO VEIGA Endocrinología Pediátrica	HOSPITAL UNIVERSITARIO Departamento de Pediatría

(1) Estas Unidades solo han remitido el cuestionario sobre la Unidad.

Desde estas líneas hacemos llegar nuestro reconocimiento y agradecimiento al REAL PATRONATO DE PREVENCIÓN Y DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA que nos ha hecho partícipes de esta interesante investigación en favor de las personas que padecen o son susceptibles de padecer esta patología.

Asimismo manifestamos nuestro más sincero agradecimiento al Doctor ESTEBAN MAYAYO DEHESA, coordinador del Grupo de Trabajo del Tiroides de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica de la Asociación Española de Pediatría y Jefe de Sección de la Unidad de Endocrinología Pediátrica del Hospital Infantil "Miguel Servet" de Zaragoza, que ha apoyado y contribuido con su asesoramiento a lo largo de toda la investigación para alcanzar los mejores resultados posibles.

A TODOS LOS PROFESIONALES que han colaborado con nosotros, atendiendo y soportando nuestra insistencia con el fin de obtener la información necesaria para la realización del estudio les hacemos llegar también nuestro agradecimiento.

En la realización del informe se ha observado que lo más conveniente sería estructurarlo en dos grandes apartados:

- uno referido a los pacientes que atiende cada Unidad de Seguimiento contemplando las variables que aparecen en la Ficha Individual de Casos.

- otro que recoja la información referida a las UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO desde el punto de vista organizativo y de medios con que cuentan en las mismas.

Pasamos a continuación a informar de los resultados de la encuesta realizada.

I. PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

El presente apartado aborda los casos que actualmente están siendo atendidos por las distintas UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO.

La información con la que trabajamos es la recogida en la Ficha Individual de Casos y el objetivo que se quiere alcanzar es el establecimiento de criterios generales que sirvan en la atención de estos pacientes.

1. CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES

Como ya se ha informado en la parte introductoria la información sobre los casos de pacientes con Hipotiroidismo Congénito corresponde a veintitrés de las veintinueve Unidades de Seguimiento que han cumplimentado el cuestionario además de las Fichas remitidas por la Unidad de Orense, lo que hace un total de 24 Unidades de Seguimiento. El total de número de casos observados es de 567.

Si analizamos la distribución territorial se observa que el 64.3% de pacientes están siendo atendidos en cuatro CC.AA.: Madrid (20.1%), Andalucía (16.9%), Galicia (16.-%) y País Vasco (11.3%).

El 34.6% restante se reparte de la siguiente forma:

Aragón	8.1%
Asturias	1.6%
Baleares	4.8%
Canarias	1.4%
Castilla y León	1.2%
Castilla-La Mancha	7.1%
Cantabria	4.2%
Cataluña	0.3%
Extremadura	1.6%
Navarra	2.6%
C.Valenciana	2.6%

Los pacientes diagnosticados de Hipotiroidismo Congénito son atendidos en un porcentaje del 64.4% en seis Unidades de Seguimiento.

La razón básica de que se dé esta concentración de casos se debe principalmente al domicilio de residencia del paciente con Hipotiroidismo Congénito.

En la siguiente tabla se informa de la distribución de los casos por cada Unidad de Seguimiento.

TABLA Nº 1
DISTRIBUCIÓN DE CASOS POR UNIDAD

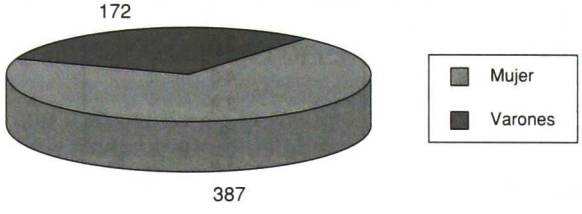
Unidad de Seguimiento	Absolutos	%
H. Gregorio Marañón	114	20.1
H.Virgen del Rocío	48	8.5
H. Virgen de las Nieves	48	8.5
H. de Cruces	39	6.9
H. de Basurto	9	1.6
H. Virgen del Camino	15	2.6
H. General Albacete	19	3.4
H. San Agustín	3	0.5
H. de Narcea	2	0.4
H. Xeral-Cíes	16	2.8
H. General Galicia	70	12.3
H. Miguel Servet	46	8.1
H. Son Dureta	27	4.8
H.U. Germans Trías	2	0.4
H. San Pedro Alcántara	9	1.6
H. de Cantabria	24	4.2
H. Clínico Valencia	12	2.1
H. Clínico Gandía	3	0.5
H. Virgen de la Salud	21	3.7
H. Txagorritxu	16	2.8
H. Ntra. Sra. Candelaria	8	1.4
H. Valle del Nalón	4	0.7
H. U. de Salamanca	7	1.2
H. Cristal Piñor Orense	5	0.9
Total	567	100.-

Base 24

Para obtener un perfil del paciente tipo deberemos analizar las variables sociodemográficas que se refieren al sexo y a la edad principalmente.

En relación con la primera variable, el sexo, la tendencia mayoritaria es del género femenino: el 69.2% de los pacientes son mujeres frente al 30.8% que son varones, es decir, de cada diez pacientes 7 son mujeres y 3 varones.

GRÁFICO Nº 1
DISTRIBUCIÓN PACIENTES SEGÚN SEXO



Base 559

El objetivo de las Unidades de Seguimiento del Hipotiroidismo Congénito es confirmar el diagnóstico de HC y comenzar urgentemente el tratamiento.

Los casos reflejados en esta encuesta contemplan edades que van desde menos de 1 año hasta más de 15 años. Se han establecido tramos de edad de doce meses para detectar la más emergente, sin embargo, no se ha encontrado una edad que concentre un mayor número de casos en relación con el resto sino que se observan cinco grupos con tasas por encima del 7%. Corresponden a pacientes con edades comprendidas entre:

1º	4 y 5 años	10.4%
2ª	3 y 4 años	9.2%
3º	2 y 3 años	8.8%
4º	1 y 2 años	8.3%
5º	8 y 9 años	7.2%

Si lo analizamos bajo otro prisma, como es el de clasificar a los pacientes según criterios que tienen que ver con la psicología evolutiva, estableceríamos tres cohortes de edad: bebés o primera infancia (menos de 1 año hasta 5 años), niños o segunda etapa de la infancia (entre 5 y 12 años) y jóvenes (entre 12 y más de 15 años).

El resultado que se obtiene es el siguiente:

* El 41.3% de los pacientes son bebés
* El 42.5% de los pacientes son niños
* El 16.1% de los pacientes son jóvenes.

La media estadística de edad de los pacientes es de siete años siendo la desviación estándar de cuatro años y el rango con un valor máximo de 18 años y mínimo de seis meses.

TABLA Nº 2
EDAD DE LOS PACIENTES

Edad	Absolutos	%
Menos de 1	26	4.6
Entre 1 y 2	47	8.3
Entre 2 y 3	50	8.8
Entre 3 y 4	52	9.2
Entre 4 y 5	59	10.4
Entre 5 y 6	39	6.9
Entre 6 y 7	45	8.-
Entre 7 y 8	24	4.2
Entre 8 y 9	41	7.2
Entre 9 y 10	39	6.9
Entre 10 y 11	29	5.1
Entre 11 y 12	24	4.2
Entre 12 y 13	23	4.1
Entre 13 y 14	32	5.7
Entre 14 y 15	16	2.8
Más de 15	20	3.5
Total	566	100.-

Media	Desviación estándar	Rango	
		Mínimo	Máximo
7 años (86.21 meses)	4 años (54.95 meses)	6 meses -	>18 años (218 meses)

En el análisis de la distribución territorial observamos que la edad de los pacientes se reparte de manera más o menos homogénea en las distintas comunidades autónomas con algunas diferencias que a continuación expresamos.

La cohorte más baja, la que se refiere a la primera infancia que hemos denominado bebés es más sobresaliente en las comunidades de Comunidad Valenciana (59.9%), Castilla y León (57.2%), Castilla-La Mancha (52.5%) , Madrid (52.2%) y Andalucía (51,-%).

La cohorte intermedia, niños entre 5 y 12 años, presenta unas tasas superiores en comunidades como Canarias (75%) y Baleares (48.1%).

La cohorte superior, de jóvenes entre 12 y más de 15 años, aparece con unos porcentajes por encima de la tasa general en las comunidades de Asturias (55.5%), y Aragón (41.3%) principalmente.

Ahora vamos a detenernos en la movilidad de los pacientes con Hipotiroidismo Congénito. Se intenta conocer si existen bajas por mortalidad y los motivos de las altas médicas.

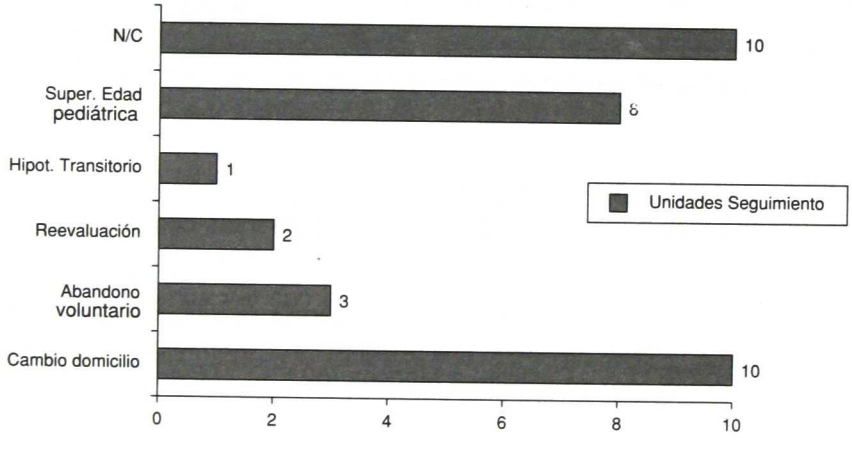
En relación a los índices de baja por mortalidad de pacientes con Hipotiroidismo Congénito no son muy alarmantes: solo un 24.1% de las Unidades manifiesta haber tenido esta morbilidad con un total de 8 pacientes. Las causas de mortalidad de siete de estos pacientes han sido debidas a:

Cardiopatía congénita (2)
Sida (1)
E. Wernig-Hoffman (1)
Accidente casual (1)
Insuficiencia cardiaca (1)
Tumor de Wilms (1)

Atendiendo a las altas de los pacientes vemos que éstas son más numerosas que las bajas y que en la mayoría de los casos se producen por CAMBIO DE DOMICILIO DEL PACIENTE (34.5% de las Unidades de Seguimiento) o por superación de la EDAD PEDIÁTRICA (27.6%).

Otras causas se refieren al ABANDONO VOLUNTARIO (10.3·%), REEVALUACIÓN (6.9%) e HIPOTIROIDISMO TRANSITORIO (3.4%).

GRÁFICO Nº 2
ALTA DE PACIENTES



Base 29

El total de pacientes DADOS DE ALTA asciende a treinta y tres distribuidos en las siguientes frecuencias:

* 14 pacientes por cambio de domicilio
* 6 pacientes por abandono voluntario
* 3 pacientes por reevaluación
* 10 pacientes dados de alta por otras causas.

Basándonos en las variables que acabamos de analizar de carácter sociodemográfico, tenemos un colectivo mayoritariamente del género femenino, con una edad media de 7 años, y en cualquier caso perteneciente a la primera y segunda infancia.

2. DATOS ANALÍTICOS EN LA TRÍA NEONATAL

La recogida de muestras en papel de filtro a los recién nacidos para medir la concentración de TSH determina si el caso es positivo o no.

Según el protocolo del Grupo de Trabajo del Tiroides[2] de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica si la concentración de TSH es superior a 50 mcU/ml (25 mcU/ml de sangre total) se considera el caso positivo y debe remitirse de forma urgente el paciente al centro pediátrico correspondiente en el que se realizará la confirmación diagnóstica, la instauración del tratamiento y el seguimiento del niño.

Si la concentración de TSH está comprendida entre 20 y 50 mcU/ml correspondiente a la zona de seguridad, ante la posibilidad de hipotiroidismos con leves elevaciones de la TSH, debe procederse a una segunda determinación de TSH en papel de filtro. Si en esta segunda determinación la TSH es mayor de 20 mcU/ml debe remitirse también al centro pediátrico correspondiente para su estudio.

Cuando la concentración de TSH es inferior a 20mcU/ml se considera el caso negativo.

Los resultados obtenidos en esta prueba para los 487 casos contestados de la encuesta nos dicen que:

- **En 441 casos el resultado fué POSITIVO. El 90.6% de los recién nacidos mostraban una concentración de TSH entre 50 y más de 800 mcU/ml.**
- **43 se encontraban en la ZONA DE SEGURIDAD. Solo en un 8.8% el resultado estaba comprendido entre 20 y 50 mcU/ml.**
- **3 dieron NEGATIVO. Un 0.6% entre 9 y 19 mcU/ml.**

La media se establece en 249.18 mcU/ml y la desviación estándar en 189.47 mcU/ml.

Los tramos más relevantes se concentran alrededor de
entre 200 y 300 mcU/ml con una tasa del 22.6%,
entre 100 y 200mcU/ml con el 21.8% y
entre 50 y 100 mcU/ml con el 17.7% de casos.

---

[2]**En la actualidad estos criterios están siendo sometidos a revisión.**

TABLA Nº 3
TSH EN PAPEL DE FILTRO

mcU/ml	Absolutos	%
Entre 9 y 19	3	0.6
Entre 20 y 50	43	8.8
Entre 50 y 100	86	17.7
Entre 100 y 200	106	21.8
Entre 200 y 300	110	22.6
Entre 300 y 400	60	12.3
Entre 400 y 500	29	6.-
Entre 500 y 600	22	4.5
Entre 600 y 700	16	3.3
Entre 700 y 800	6	1.2
Más de 800	6	1.2
Total casos	487	100.-

Media	Desviación estándar	Rango	
		Mínimo	Máximo
249.18 mcU/ml	189.47 mcU/ml	9 mcU/ml y	+ de 800 mcU/ml

En relación con los datos de la tabla anterior se quiere reseñar que los tres casos con valor de TSH inferior a 20,-mcU/ml en papel de filtro se refieren a: 1 caso transitorio por prematuridad está reseñado con valor de 19.-mcU/ml. 1 caso de Dishormonogénesis con valor "mayor de 9" y 1 caso con valor de 19,5 mcU/ml de etiología desconocida es un niño afecto de Síndrome de Down

Atendiendo a la distribución por comunidades autónomas encontramos tres, con casos cuyos datos obtenidos en la Tría Neonatal se considerarían casos negativos según los criterios apuntados anteriormente, es decir, la concentración de TSH sería inferior a 20 mcU/ml y que ya se ha explicado en el párrafo precedente a que han sido debidos . Se trata de las comunidades de Extremadura (11.1%), Castilla-La Mancha (2.8%) y País Vasco (1.7%).

En la banda intermedia, entre 20 y 50 mcU/ml susceptibles de ser positivos destacan por encima de la tasa general de 7.9% las comunidades de Castilla y León (50.-%), Extremadura (22.2%), Canarias (14.3%) y Andalucía (14.-%) principalmente.

Entre los casos positivos, aquellos que presentan concentraciones por encima de 50 mcU/ml se encuentran diferencias de unas comunidades a otras:

Así Andalucía presenta mayores tasas de casos en las concentraciones que van entre 200 y 300 mcU/ml (36.-%).

Aragón en los tramos entre 50 y 100 mcU/ml (47.6%).

En Asturias sobresale el intervalo entre 200 y 300 mcU/ml (37.5%).

Baleares centra sus niveles principalmente entre 200 y 300 mcU/ml (29.6%) y entre 50 y 100 mcU/ml (22.2%).

Canarias se sitúa por encima de los 200 mcU/ml y 300 mcU/ml (42.9%) y entre 300 y 400 mcU/ml (28.6%).

Castilla y León presenta una tasa por igual del 16.7% en los tres primeros tramos.

Castilla-La Mancha concentra el mayor número de casos en el tramo de 200 y 300 mcU/ml (27.8%).

Cantabria presenta tres tramos relevantes en función de la tasa general. Entre 50 y 100 mcU/ml (20.8%), entre 100 y 200 mcU/ml (37.5%) y entre 300 y 400 mcU/ml (20.8%).

Cataluña presenta un caso situado en la banda de entre 50 y 100 mcU/ml (100%).

Extremadura concentra el mayor número de casos por debajo de los 100 mcU/ml:. el 33.3% entre 50 y 100 mcU/ml.

Galicia tiene un porcentaje alto de casos situados en el intervalo que va entre 100 y 200 mcU/ml (20.-%).

Madrid presenta el porcentaje más alto de 26.7% en el mismo tramo que la anterior: entre 100 y 200 mcU/ml.

Navarra asimismo, concentra sus casos alrededor del tramo entre 100 y 200 mcU/ml(70%).

País Vasco concentra principalmente sus casos entre 200 y 300 mcU/ml (28.8%).

La Comunidad Valenciana tiene los índices más altos de casos de todas las comunidades en el tramo entre 700 y 800 mcU/ml (25.-%).

Se ha querido conocer la edad en que se ha producido la detección del Hipotiroidismo Congénito. Como ya se ha comentado, según las recomendaciones de la Sociedad de Endrocrinología Pediátrica, el interés de la detección radica en que se realice en los primeros días de vida del recién nacido. La mayoría de los casos detectados indica que se ha producido entre la primera y tercera semana con una tasa del 82%. Se ha incluído como casos detectados en la primera semana a los recién nacidos (8.-%). La distribución de frecuencias por semanas nos da las siguientes tasas:

* **Primera semana** **25.1%**
* **Segunda semana** **27.6%**
* **Tercera semana** **29.3%**

La media estadística de la edad de la detección para los 567 casos se establece en 14.79 días y la desviación estándar es de 10.75 días.

Para conocer la progresión en el acortamiento de la edad de detección se han establecido los siguientes grupos de edad en función del año de nacimiento:

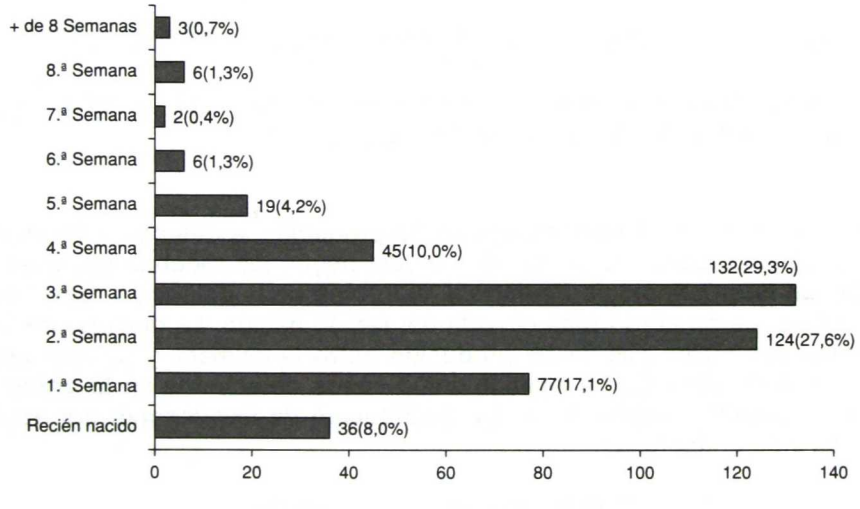
*** Nacidos entre 1976 y 1985: 76 casos (16.8%)**
Media: 19.5 días
Desviación estándar: 13.3 días
Rango: mínimo 0 y máximo 90 días

*** Nacidos entre 1986 y 1990: 148 casos (32.8%)**
Media: 14.7 días
Desviación estándar: 11.- días
Rango: mínimo 0 y máximo 61 días

*** Nacidos entre 1991 y 1996: 277 casos (50.2%)**
Media: 13.2 días
Desviación estándar: 8.9 días
Rango: mínimo 0 y máximo 60 días

Se observa una mejora progresiva en el plazo de tiempo de la detección siendo el grupo de los nacidos entre 1991 y 1996 el que contempla una media de días más baja y la desviación más aceptable.

GRÁFICO Nº 3
EDAD EN LA DETECCIÓN



Base 450

Como se observa en la tabla anterior se da un porcentaje pequeño de casos (0.7%) que por motivos no especificados han sido detectados después de los dos meses de su nacimiento.

3. PARÁMETROS OBSERVADOS EN LA CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

Al paciente detectado como caso positivo se le realizan una serie de estudios por parte de la Unidad de Seguimiento para confirmar los datos obtenidos en la detección.

Los estudios se refieren a la obtención de suero para la determinación de las concentraciones de TSH, T_4, T_4 libre y la Maduración Ósea: superficie epífisis distal del fémur.

La información de que se dispone en relación con los 567 casos de la encuesta es baja para el conjunto de los estudios que se demandan en la Ficha Individual de Casos y que hemos referido en el párrafo anterior.

Solo de los dos primeros se tiene una información más completa: el 88.-% para la prueba de TSH y el 66.8% para el nivel de T_4.

Por el contrario, para el estudio del T_4 Libre y la Maduración Ósea el nivel de respuesta ha sido del 39.3% el primero y el 36.3% el segundo.

- **Nivel de TSH**

La información de la que se dispone en este apartado es de 499 casos.

Sólo el 1.-% de los pacientes se encuentran por debajo de 19,-mcU/ml.

Los casos más numerosos se concentran en los niveles que van de 20 a 50 mcU/ml (28.7%), 50 y 100 mcU/ml (25.5%), entre 100 y 200 mcU/ml (12.8%).

A medida que ascienden los niveles de concentración de TSH el número de casos decrece con tasas por debajo del 9%.

TABLA Nº 4
NIVEL DE TSH

mcU/ml	Absolutos	%
Entre 5 y 19	6	1.-
Entre 20 y 50	143	28.7
Entre 50 y 100	127	25.5
Entre 100 y 200	64	12.8
Entre 200 y 300	45	9.-
Entre 300 y 400	37	7.4
Entre 400 y 500	25	5.-
Entre 500 y 600	13	2.6
Entre 600 y 700	13	2.6
Entre 700 y 800	10	2.-
Más de 800	14	2.8
Total casos	565	100.-

Media	Desviación estándar	Rango mínimo	Rango máximo
195.9 mcU/ml	217.- mcU/ml	5 y + 800 mcU/ml	

Cuatro casos corresponden a dishormonogénesis en la reevaluación diagnóstica practicada entre los 2 y 3 años de edad. Dichos casos tenían un nivel sérico de TSH de 5; 15,7; 6,7; y 12,7 mcU/ml, respectivamente, con TSH previa en papel de filtro de 300; >9; 22,7 y 120 mcU/mll. Los otros dos casos corresponden a Ectopias con nivel sérico de TSH de 9,2 y de 19, respectivamente.

- **Nivel de T_4**

El análisis de estos datos se ha realizado sobre 379 casos.

Los niveles más relevantes se concentran entre 1 y 2 unidades mcg/dl (20.6%), entre 2 y 3 mcg/dl (14.2%), entre 3 y 4 mcg/dl (14.8%) y entre 4 y 5 mcg/dl (10.6%).

Los niveles por debajo de 1 mcg/dl representan el 12.-% de los casos.

A partir de 5 mcg/dl hasta más de 15 mcg/dl representan el 27.9% del nivel de respuesta.

TABLA Nº 5
NIVEL DE T_4

mcg/dl	Absolutos	%
Indetectable	4	1.-
Inferior a 1	41	11.-
Entre 1 y 2	78	20.6
Entre 2 y 3	54	14.2
Entre 3 y 4	56	14.8
Entre 4 y 5	40	10.6
Entre 5 y 6	21	5.5
Entre 6 y 7	24	6.3
Entre 7 y 8	18	4.7
Entre 8 y 9	11	2.9
Entre 9 y 10	15	4.-
Entre 10 y 15	14	3.7
Más de 15	3	0.8
Total casos	379	100.-

Media	Desviación estándar	Rango	
		mínimo	máximo
4.- mcg/dl	4.- mcg/dl	indetectable - + 15 mcg/dl	

- **Nivel T_4 Libre**

El número de casos de los que se analiza este parámetro es de 223.

El nivel que cuenta con menos de 1 unidad ng/dl es el que mayor número de casos tiene con una tasa del 83.-%. A larga distancia le sigue el nivel de 1 a 1,5 ng/dl con un 9.-% de casos.

El resto, entre más de 1,5ng/dl y más de 10,-ng/dl alcanzan un porcentaje del 5.7% de casos.

TABLA Nº 6
NIVEL DE T_4 Libre

ng/dl	Absolutos	%
Indetectable	5	2.2
Inferior 1	185	83.7
Entre 1 y 1.5	20	9.-
Entre 1.5 y 2	8	3.6
Entre 2 y 3	3	1.3
Total casos	221	100.-

Media	Desviación estándar	Rango mínimo máximo
0.7 ng/dl	2.1 ng/dl	indetectable - + 10 ng/dl

- **Maduración Ósea: epífisis distal del fémur**

El análisis se refiere a 206 casos de la encuesta que han cumplimentado este apartado.

El mayor número de casos se concentra alrededor del cero (33.5%). Le sigue en porcentaje los casos más extremos entre 25 a 50 mm_2(22.3%).

Asimismo hay un porcentaje alto alrededor de los casos que presentan entre 15 a 25 mm_2(16.-%) y también entre 5 a 10 mm_2(10.7%).

TABLA Nº 7
MADURACIÓN ÓSEA

mm2	Absolutos	%
Cero	69	33.5
De 1 a 5	17	8.3
De 5 a 10	22	10.7
De 10 a 15	19	9.2
De 15 a 25	33	16.-
De 25 a 50	46	22.3
Total casos	206	100.-

Media	Desviación estándar	Rango mínimo máximo
12.2 mm_2	12.6 mm_2	0 - 50 mm_2

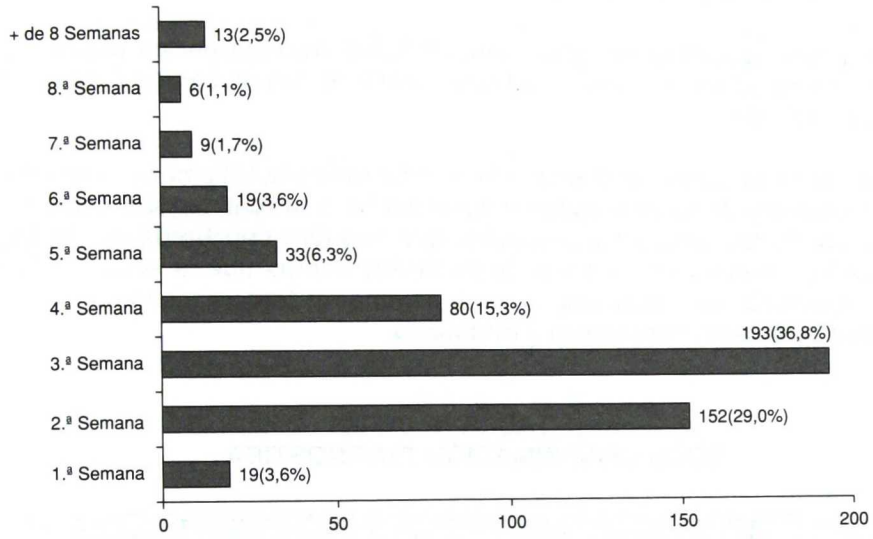
Atendiendo a la edad en la confirmación diagnóstica se observa que se suele producir de forma general entre la segunda semana y antes de los dos meses de vida del nacido.

No obstante el mayor número de casos (345) se centra en la tercera y segunda semana por ese orden, con tasas del 36.8% y 29.-% respectivamente.

En un número de casos muy pequeño 19 (3.6%) la confirmación diagnóstica se produjo en la primera semana de vida.

Asimismo, se dan casos extremos aunque minoritarios: 3 pacientes han sido confirmados diagnósticamente con más de ocho semanas (2.5%).

GRÁFICO Nº 4
EDAD EN LA CONFIRMACIÓN



Base 524

La media de edad de los pacientes está en 20.6 días (unas tres semanas) y la desviación estándar en 16.4 días (aproximadamente dos semanas).

Media	Desviación estándar	Rango mínimo máximo
20.6 días	16.4 días	3 días - 240 días

Al igual que se hizo en el apartado de detección se han establecido los mismos subgrupos de edad para observar la progresión en el tiempo de confirmación diagnóstica.

*** Nacidos entre 1976 y 1985: 98 casos (18.7%)**
Media: 29.1 días
Desviación estándar: 30.6 días
Rango: mínimo 3 días y máximo 240 días

*** Nacidos entre 1986 y 1990: 166 casos (31.7%)**
Media: 21.3 días
Desviación estándar: 11.6 días
Rango: mínimo 7 días y máximo 90 días

*** Nacidos entre 1991 y 1996: 260 casos (49.6%)**
Media: 16.9 días
Desviación estándar: 8.- días
Rango: mínimo 4 días y máximo 58 días

De nuevo vemos que el tercer grupo, es decir, los nacidos en los últimos años presentan los estadísticos más aceptables tanto de media con 16.9 días y una desviación de 8.- días.

Si nos fijamos en la comunidad autónoma donde radica la Unidad de Seguimiento del HC se nota una tendencia general homogénea a la realidad del conjunto de ellas. Analizando las cuatro comunidades que cuentan con Unidades de Seguimiento que llevan el mayor número de pacientes vemos que la edad de Confirmación Diagnóstica se encuentra entre la segunda y tercera semana principalmente: Galicia, Madrid, País Vasco y Andalucía.

TABLA Nº 8
EDAD CONFIRMACIÓN DIAGNOSTICA

CC.AA.	1ª Semana	2ª Semana	3ª Semana	4ª Semana	5ª Semana	6ª Semana	7ª Semana	8ª Semana	Más de 8 Semanas
Andalucía	3	23	41	10	4	1	2	-	2
Aragón	5	20	11	6	2	1	-	-	-
Asturias	-	1	3	3	-	-	-	1	1
Baleares	-	2	4	10	6	-	1	1	3
Canarias	-	1	1	-	-	2	-	1	2
C. y León	-	-	3	2	1	-	-	-	-
C.-La Mancha	-	1	24	7	3	-	-	-	-
Cantabria	1	7	9	5	1	1	-	-	-
Cataluña	-	-	-	1	1	-	-	-	-
Extremadura	-	-	2	1	-	1	-	-	-
Galicia	1	24	26	15	4	6	4	2	3
Madrid	7	41	38	10	7	4	1	-	1
Navarra	1	5	2	1	-	1	1	1	-
País Vasco	-	27	27	3	1	2	-	-	1
C.Valenciana	1	-	2	6	3	-	-	-	-
Total	19	152	193	80	33	19	9	6	13

Base 524

4. DIAGNÓSTICO INICIAL

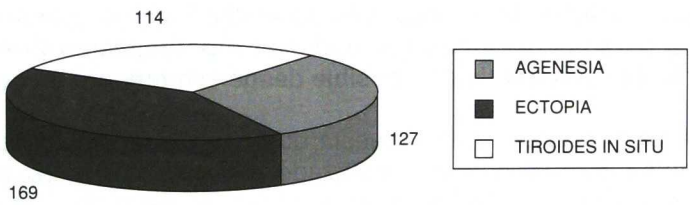
Como diagnóstico inicial se establece una triple clasificación. Se puede tratar de una AGENESIA, de una ECTOPIA o de TIROIDES IN SITU.

Disponemos de una información que alcanza al 73.1% (410 casos) de las Fichas Individuales de Casos que nos han sido remitidas porque en el 26.8% restante este apartado no ha sido cumplimentado.

No se observa en el análisis de la etiología una relevancia superior de casos en alguno de los tres tipos de HC, solo ligeramente más elevada en la ECTOPIA. Los resultados totales son los siguientes:

Tipo	Absolutos	%
AGENESIA	**127**	**30.9**
ECTOPIA	**169**	**41.2**
TIROIDES IN SITU	**114**	**27.8**
Total casos	**410**	**100.-**

GRAFICO Nº 6
DIAGNOSTICO INICIAL



Base 410

En el análisis por territorios se observa que la AGENESIA presenta unas tasas por encima de la general (30.9%) en los casos que llevan las Unidades de Seguimiento de Navarra (60.-%), Castilla y León(60%), Cantabria (58.3%) y Andalucía (38.3%) principalmente.

Los casos de ECTOPIA con una tasa general de 40.7% se dan más en Asturias (83.3%), Castilla-La Mancha (53.8%), Madrid (52.2%) y País Vasco (50.-%).

Por último, el TIROIDES IN SITU con un porcentaje general de 27.8%, en Canarias (57.1%), Galicia (50.-%) y Comunidad Valenciana (64.3%).

TABLA Nº 9
DIAGNOSTICO INICIAL
DISTRIBUCIÓN POR CC.AA.

CC.AA.	AGENESIA	ECTOPÍA	TIROIDES IN SITU
Andalucía	18	15	14
Aragón	7	12	7
Asturias	-	5	1
Baleares	10	11	6
Canarias	1	2	4
C. y León	3	-	2
C.-La Mancha	4	14	8
Cantabria	14	4	6
Cataluña	1	1	-
Extremadura	1	1	-
Galicia	10	9	19
Madrid	27	59	27
Navarra	8	3	2
País Vasco	21	30	9
C.Valenciana	2	3	9
Total	127	169	114

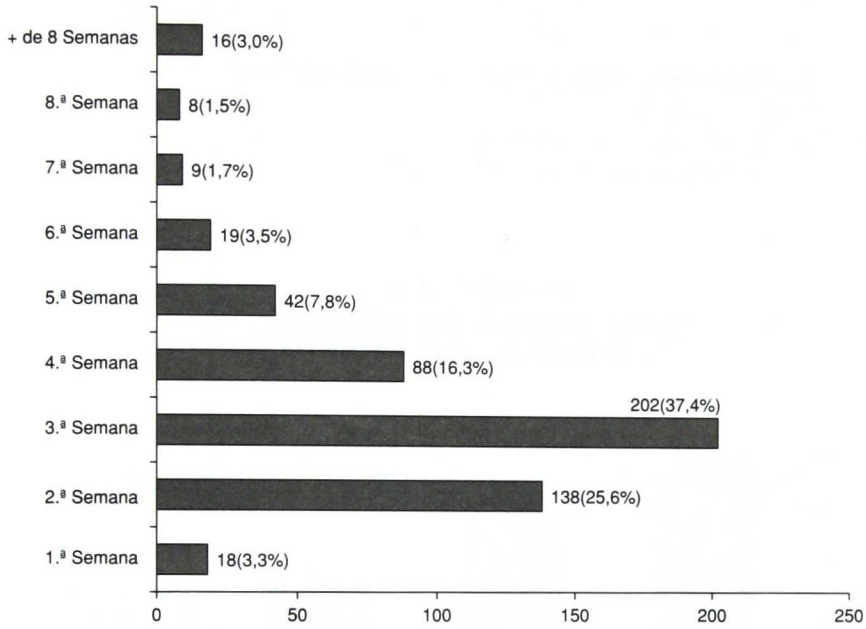
Base 410

Según la opinión de los expertos en endocrinología pediátrica, es de vital importancia para las personas que padecen Hipotiroidismo Congénito iniciar el tratamiento en el menor tiempo posible desde el momento en que ha sido detectado.

Entre los 540 casos de la encuesta que han respondido a esta cuestión se observa que el 63.-% de ellos han comenzado el tratamiento entre la segunda y tercera semana de vida. Otro 16.3% lo ha hecho en un plazo de cuatro semanas y con tasas pequeñas encontramos algunos pacientes que han comenzado el tratamiento en períodos más largos.

Asimismo, solo un porcentaje pequeño, 3.3% manifiesta que el tratamiento se empezó a administrar en la primera semana de vida del recién nacido.

GRÁFICO Nº 7
EDAD INICIO TRATAMIENTO



Base 540

Es importante señalar que se observa un porcentaje muy alto de niños que ha comenzado el tratamiento antes de las cuatro semanas de haber sido detectado el HC: 79.3% de los casos estudiados.

Por otro lado, la media de edad al inicio del tratamiento se situaría en tres semanas aproximadamente (22.5 días) y la desviación estándar de 32.- días. Media ligeramente superior a la que se da para la edad en la confirmación diagnóstica que como ya se ha comentado es de 20.6 días con una desviación estándar de 16.4 días.

De lo que se deduce que se tiende a esperar los resultados de los estudios realizados en la confirmación diagnóstica antes de comenzar a tratar al paciente.

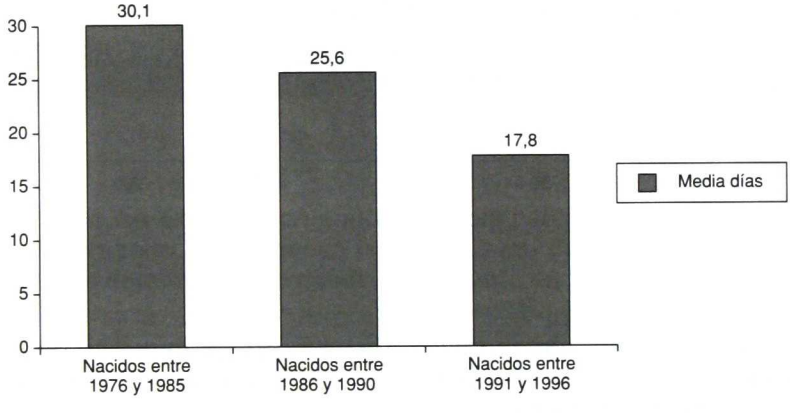
Estableciendo grupos de edad en función del inicio del tratamiento se obtienen los siguientes datos:

*** Nacidos entre 1976 y 1985: 101 casos (18.7%)**
Media: 30.1 días
Desviación estándar: 30.2 días
Rango: mínimo 3 días y máximo 240 días

*** Nacidos entre 1986 y 1990: 170 casos (31.5%)**
Media: 25.6 días
Desviación estándar: 50.1 días
Rango: mínimo 7 días y máximo 660 días

*** Nacidos entre 1991 y 1996: 269 casos (49.8%)**
Media: 17.8 días
Desviación estándar: 8.9 días
Rango: mínimo 4 días y máximo 70 días

GRAFICO Nº 7
MEDIA DE EDAD DEL PACIENTE AL INICIO DEL TRATAMIENTO



Se puede observar en el gráfico un progresivo acortamiento en la edad de comienzo del tratamiento.

En la distribución territorial se observan algunas diferencias entre las Unidades de Seguimiento en el comienzo del tratamiento. Andalucía (46.7%), Castilla-La Mancha (66.7%) y País Vasco (55.-%), por ejemplo, tienden a iniciarlo en la tercera semana.

Aragón (42.2%) y Navarra (38.5%) lo hacen principalmente en la segunda semana.

Madrid reparte sus casos mayoritariamente entre la segunda (38.-%) y la tercera semana (35.2%).

Otras como Extremadura eleva el período de comienzo del tratamiento hasta la cuarta semana (44.4%) y La Comunidad Valenciana lo inicia casi exclusivamente en la cuarta (35.7%) y quinta semana (50.-%).

TABLA Nº 10
EDAD INICIO DEL TRATAMIENTO

CC.AA.	1ª Semana	2ª Semana	3ª Semana	4ª Semana	5ª Semana	6ª Semana	7ª Semana	8ª Semana	Más de 8 Semanas
Andalucía	2	21	43	12	5	1	2	2	4
Aragón	5	19	12	6	2	1	-	-	-
Asturias	-	1	3	2	1	-	-	1	1
Baleares	-	2	4	9	5	2	1	1	3
Canarias	-	1	2	1	1	1	-	-	1
C. y León	-	-	3	3	1	-	-	-	-
C.-La Mancha	-	1	26	7	5	-	-	-	-
Cantabria	1	7	9	5	1	1	-	-	-
Cataluña	-	-	-	1	1	-	-	-	-
Extremadura	-	-	1	4	1	-	1	1	1
Galicia	1	23	26	16	4	6	3	2	3
Madrid	7	41	38	9	7	4	1	-	1
Navarra	1	5	2	2	-	1	1	1	-
País Vasco	-	17	33	6	1	2	-	-	1
C.Valenciana	1	-	-	5	7	-	-	-	1
Total	18	138	202	88	42	19	9	8	16

Base 540

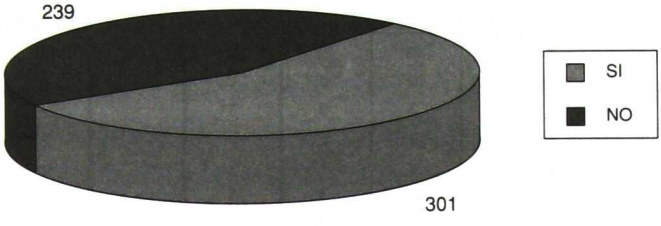
5. REEVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

Las Unidades de Seguimiento del HC de forma general y según el diágnostico inicial realizan reevaluación diagnóstica a sus pacientes para comprobar la evolución de la enfermedad y establecer un diagnóstico definitivo.

Con respecto a la etiología debemos de tener en cuenta que en el Protocolo utilizado por los facultativos y al que nos referiremos en el capítulo de las Unidades de Seguimiento, no está indicado que haya que reevaluar a las ectopias.

De los 540 casos que han cumplimentado este apartado de la Ficha Individual de casos tenemos que el 55.7% han sido reevaluados frente a un 44.3% a los que no se les ha realizado la reevaluación.

GRÁFICO Nº 8
REEVALUACIÓN DIAGNOSTICA



Base 540

No existe un criterio homogéneo en la edad en la que se ha realizado la reevaluación diagnóstica aunque se tiende a hacer a partir de los dos años de edad del paciente. La media estadística del resultado de la encuesta para esta cuestión (280 respuestas) nos ofrece el dato de tres años.

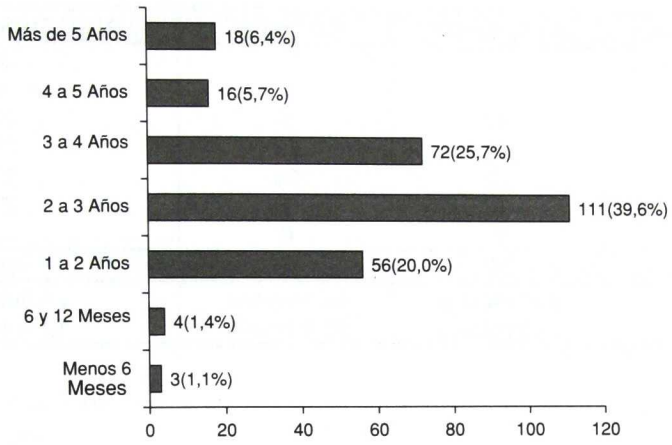
Media	Desviación estándar	Rango mínimo máximo
36.9 meses	19.6 meses	4 meses - 150 meses

Entre los casos que han sido reevaluados encontramos en primer lugar que la mayoría de ellos, el 39.6%, lo han sido entre los dos y los tres años. En segundo lugar, a un 25.7% se les ha realizado a la edad de tres a cuatro años. Y en tercer lugar los pacientes que han sido reevaluados cuando contaban entre uno a dos años con una tasa del 20.-%.

También hay un número pequeño de pacientes con Hipotiroidismo Congénito a los que se les ha reevaluado muy tempranamente: entre seis a doce meses (1.4%) y menos de seis meses (1.1%).

En el lado opuesto, aquellos casos a los que se les ha reevaluado con más de cinco años de edad (6.4%) y entre cuatro a cinco años (5.7%).

GRAFICO Nº 9
EDAD REEVALUACION DIAGNOSTICA



Base 280

El desglose según la etiología es el siguiente:

AGENESIA	**74 casos**
ECTOPIA	**56 casos**
TIROIDES IN SITU	**68 casos**
Subtotal	**198**
No contesta	**82 casos**
Total	**280**

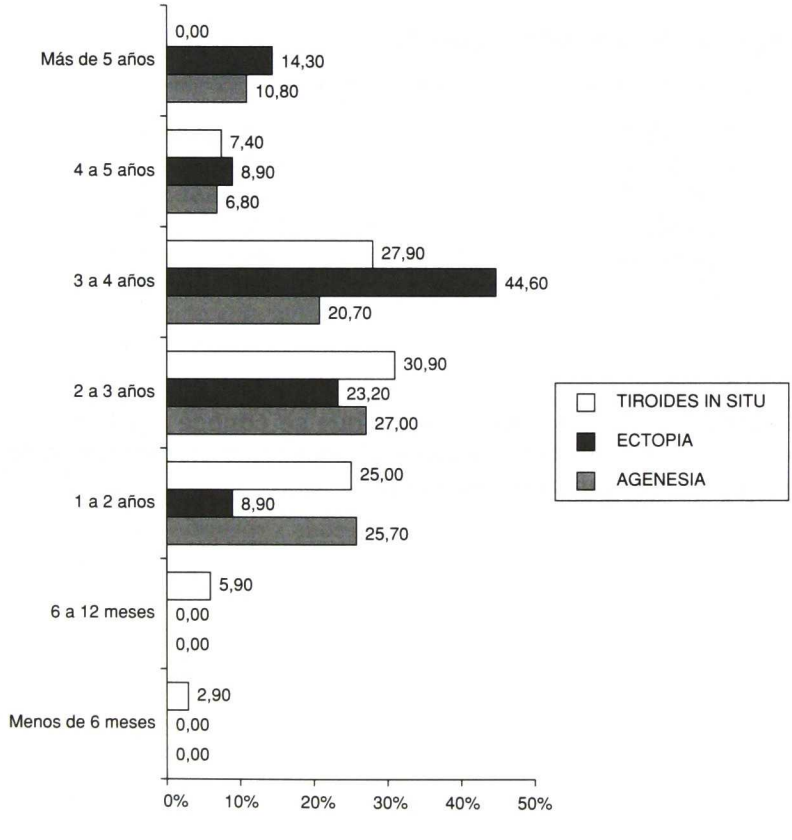
Ateniéndonos a los datos de los casos de los que se conoce la etiología (198) a continuación se informa de la distribución de frecuencias en función de la edad en la que se realizó la reevaluación diagnóstica.

TABLA Nº 11
EDAD REEVALUACIÓN SEGÚN ETIOLOGÍA

EDAD	AGENESIA	ECTOPIA	TIROIDES IN SITU
Menos 6 meses	-	-	2
6 a 12 meses	-	-	4
1 a 2 años	19	5	17
2 a 3 años	20	13	21
3 a 4 años	22	25	19
4 a 5 años	5	5	5
Más de 5 años	8	8	-
Total casos	74	56	68
Media	40.3meses	44.1meses	31.9meses
Desviación E.	23.9meses	21.9meses	12.1meses

Base 198

GRAFICO Nº 10
EDAD REEVALUACIÓN DIAGNOSTICA SEGÚN ETIOLOGÍA



Base 198

6. DIAGNOSTICO DEFINITIVO

Una vez realizados los estudios necesarios para tratar al paciente y después de proceder a una reevaluación diagnóstica se establece un diagnóstico definitivo a partir del cual se continuará el tratamiento adaptado a la tipología tiroidea que presente el sujeto con Hipotiroidismo Congénito. El objetivo del tratamiento es asegurar un crecimiento y desarrollo físico e intelectual normal.

El diagnóstico definitivo en el Hipotiroidismo Congénito presenta una clasificación de cinco tipos de patologías: AGENESIA, DISHORMONOGÉNESIS, ECTOPIA, HIPOPLASIA Y TRANSITORIO.

El nivel de respuesta a este apartado de la Ficha Individual de Casos ha sido del 82.1% (466 casos).

Basando el análisis en este número de casos, 466, se observa que hay más pacientes que presentan un HC del tipo ECTOPIA (40.3%) y de AGENESIA (36.7%) que de las otras tres patologías.

Pacientes con DISHORMONOGÉNESIS representan el 11.8% de los casos, los que tienen Hipotiroidismo TRANSITORIO son el 7.7% y por último aquellos que presentan HIPOPLASIA el 3.4%.

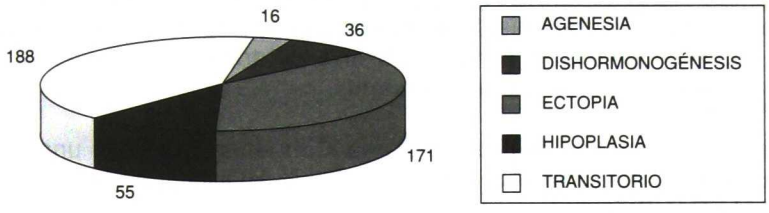
Nos vamos a referir ahora a las causas que provocan el Hipotiroidismo Congénito TRANSITORIO.

De los 36 casos que se han detectado en la encuesta, se conocen 19 casos teniendo como CAUSA PROBABLE: la manipulación con Yodo (78.9%). Otras causas se refieren a la Prematuridad (10.5%).

Como CAUSA CIERTA solo se cuenta con la respuesta de 10 casos siendo la más predominante la que se refiere al Exceso de Yodo (60%), seguida de la de ser Autoinmune (30%).

Se podría decir que de cada cien pacientes con Hipotiroidismo Congénito, 40 ECTOPIA, 37 tendrían AGENESIA, 12 presentarían DISHORMONOGÉNESIS, 8 HC TRANSITORIO y 3 HIPOPLASIA.

GRAFICO Nº 11
DIAGNOSTICO DEFINITIVO



Base 466

Haciendo referencia, asimismo, a la etiología del diagnóstico definitivo en función de si han sido casos reevaluados o no, la estadística nos ofrece los siguientes datos:

	Reevaluados	No reevaluados
AGENESIA	106	62
DISHORMONOGÉNESIS	52	3
ECTOPIA	75	107
HIPOPLASIA	16	-
TRANSITORIO	31	3
N/C	21	64

La distribución por comunidades autónomas nos da una representatividad con diferentes matices según el tipo de HC.

La **AGENESIA** con una tasa general del 36.7% sobresale en las comunidades de Aragón (47.7%), Cantabria (68.2%), Galicia (40.-%) y Navarra (50.-%).

DISHORMONOGÉNESIS con una representación del 11.8% para todos los casos encuestados sobresale principalmente en comunidades como Baleares (22.2%), Canarias (50.-%), Extremadura (37.5%), y Galicia (21.3%).

ECTOPIA es la segunda patología que presenta el mayor número de casos con una tasa del 34% a nivel general. Es más representativa principalmente en los territorios de Asturias (62.5%), Castilla La Mancha (45.2%), Madrid (56.7%) y País Vasco (50.8%).

La **HIPOPLASIA** es la más minoritaria de las cinco con un porcentaje del 3.4%. Los casos de la Comunidad Valenciana con un porcentaje del 30.-% son los que ostentan una mayor representación.

El Hipotiroidismo **TRANSITORIO** alcanza un 7.7% de los casos encuestados. Los porcentajes más emergentes se dan en Aragón (13.6%), Galicia (10.7%), y Comunidad Valenciana (10.-%).

TABLA Nº 12
DIAGNOSTICO DEFINITIVO POR CC.AA.

CC.AA.	AGENESIA	DISHORMONOGÉNESIS	ECTOPIA	HIPOPLASIA	TRANSITORIO
Andalucía	17	6	19	1	3
Aragón	21	1	16	-	6
Asturias	1	1	5	1	-
Baleares	10	6	11	-	-
Canarias	1	4	3	-	-
C. y León	3	1	1	1	-
C.-La Mancha	10	4	14	1	2
Cantabria	15	1	3	3	-
Cataluña	1	-	1	-	-
Extremadura	3	3	1	1	-
Galicia	30	16	17	4	8
Madrid	27	9	59	-	9
Navarra	7	1	4	1	1
País Vasco	22	2	31	-	6
C.Valenciana	3	-	3	3	1
Total	171	55	188	16	36

Base 466

7. CONTROL EVOLUTIVO

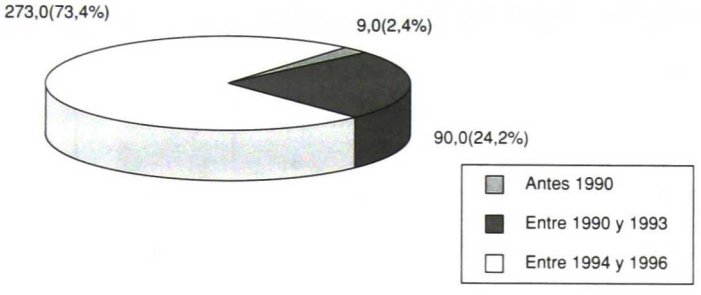
A criterio del Grupo de Trabajo del Tiroides, los pacientes detectados precisan de controles periódicos en las Unidades de Seguimiento del HC para conseguir un óptimo equilibrio terapéutico basado en la clínica, bioquímica, maduración ósea y evaluación psicológica sobre la evolución del CD/CI. De manera que ésta última permita detectar otras anomalías neuropsicológicas, se propongan medidas rehabilitadoras, se estudie el entorno familiar-ambiental y se controle el rendimiento escolar.

7.1 Último Control

Disponemos de una información referida a 372 casos.

La fecha de realización del Último Control se centra en la mayoría de los casos (73.4%) en el período que va de 1994 a 1996. Un 24.2% de casos han sido controlados entre los años 1990 y 1993 y solo a un 2.4% se les realizó este seguimiento antes de 1990.

GRAFICO Nº 12
FECHA ULTIMO CONTROL



Base 372

7.2 Cociente de Inteligencia (CI) total

La distribución del CI de los 318 casos que han cumplimentado este apartado se establece de la siguiente manera:

* Entre 60 y 70	1.9%
* Entre 70 y 80	6.3%
* Entre 80 y 90	13.8%
* Entre 90 y 100	31.4%
* Entre 100 y 110	24.2%
* Entre 110 y 120	14.8%
* Entre 120 y 130	5.7%
* Más de 130	1.9%

Como se observa, la mayoría de los pacientes con Hipotiroidismo Congénito presenta un CI normalizado en relación con los estándares considerados como inteligencia normal. **La media estadística nos da un cociente de inteligencia de 101.3 para el total de casos.**

Media	Desviación estándar	Rango	
		mínimo	máximo
101.3	13.8	65 -	160

En el cruce con la variable referida al diagnóstico definitivo, encontramos que los pacientes con ECTOPIA y TRANSITORIO tienen medias superiores al resto de las etiologías.

Si se establece una división entre pacientes por encima y debajo de 90 de CI, se observa que los que padecen HIPOPLASIA, AGENESIA y DISHORMONOGÉNESIS son los que presentan las tasas más altas de casos con cociente de inteligencia menor a 90 (44.4%; 29.-% y 25.-% respectivamente).

Por el contrario, los que padecen HIPOTIROIDISMO TRANSITORIO y ECTOPÍA presentan las tasas más elevadas por encima de 90 de CI (86.6% para cada una de estas dos etiologías).

A continuación se informa de las diferentes frecuencias que presenta cada una de las etiologías en relación con el cociente de inteligencia.

TABLA Nº 13
CD/CI SEGÚN DIAGNÓSTICO DEFINITIVO

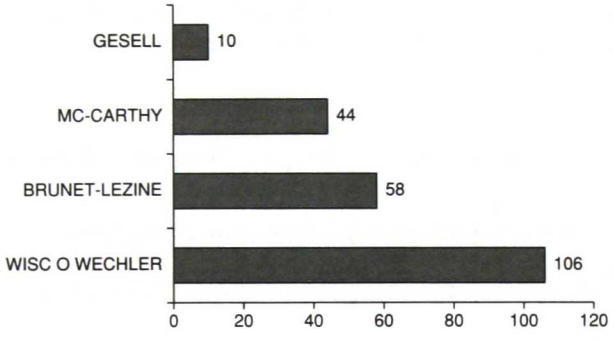
CD/CI	Agenesia		Dishormo-no-génesis		Ectopia		Hipoplasia		Transitorio		N/C		Total	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Entre 60 y 70	3	2.5	2	5.6	1	0.8	-	-	-	-	-	-	6	1.9
Entre 70 y 80	10	8.3	3	8.3	4	3.4	1	11.1	-	-	2	11.1	20	6.3
Entre 80 y 90	22	18.2	4	11.1	11	9.2	3	33.3	2	13.3	2	11.1	44	13.8
Entre 90 y 100	33	27.3	12	33.3	47	39.5	2	22.2	2	13.3	4	22.2	100	31.4
Entre 100 y 110	28	23.1	9	25.-	24	20.2	2	22.2	6	40.-	8	44.4	77	24.2
Entre 110 y 120	19	15.7	3	8.3	20	16.8	-	-	5	33.3	-	-	47	14.8
Entre 120 y 130	4	3.3	2	5.6	9	7.6	1	11.1	-	-	2	11.1	18	5.7
Más de 130	2	-	1	2.8	3	2.5	-	-	-	-	-	-	6	1.9
Total	121	100.-	36	100.-	119	100.-	9	100.-	15	100.-	18	100.-	318	100.-
Media	99.4		98.6		103.8		97.5		104.5		102.-		101.3	
Desviación estándar	13.7		14.7		13.7		14.6		9.6		13.-		13.8	

7.3 Tipo de Test realizado

Los cuatro test más utilizados en la realización del control son:

WISC O WECHLER	45.9%
BRUNET-LEZINE	25.1%
MC-CARTHY	19.-%
GESELL	4.3%

GRAFICO Nº 13
TEST MÁS UTILIZADOS



A continuación aparecen en la siguiente tabla los diferentes test que han utilizado las Unidades de Seguimiento en la realización del control evolutivo de sus pacientes.

TABLA Nº 14
TIPO DE TEST REALIZADO

Test	Absolutos	%
BRUNET-LEZINE	58	25.1
GESELL	10	4.3
MC-CARTHY	44	19.-
GOODEROUGHT	3	1.3
WISC O WECHLER	106	45.9
WPPSI	5	2.2
ZAZZO-GILEY	2	0.9
LEITTER	2	0.9
TERMAN	3	1.3
BATTELLE	3	1.3
Total	231	100.-

Base múltiple

El tipo de test que se utiliza para cada caso depende de la edad del paciente. Si se observan los tres más representativos tenemos que el llamado de BRUNET-LEZINE se ha realizado a niños hasta dos años. El test de MC-CARTHY a pacientes entre tres y seis años. Y el test de WISC o WECHLER a niños a partir de siete años.

La distribución del número de casos según el test realizado presenta los siguientes datos:

BRUNET-LEZINE	35 casos
MC-CARTHY	34 casos
WISC O WECHLER	88 casos

A continuación se representa en la siguiente tabla las edades de los pacientes y las frecuencias relativas a los tests mencionados .

TABLA Nº 15
TEST REALIZADO SEGÚN EDADES

EDAD	BRUNET-LEZINE	MC-CARTHY	WISC O WECHLER
Menos de 1 año	4		
Un año	15		
Dos años	16		
Tres años		8	
Cuatro años		10	
Cinco años		8	
Seis años		8	
Siete años			9
Ocho años			9
Nueve años			19
Diez años			12
Once años			12
Doce años			12
Trece años			6
Catorce años			5
Quince años			2
Dieciséis años			1
Diecisiete años			1
Total casos	35	34	88

Atendiendo a la distribución territorial se observa que los tres test cuyas tasas concentran un mayor número de casos son utilizados por las Unidades de Seguimiento del HC en las siguientes comunidades autónomas principalmente:

- BRUNET-LEZINE en Baleares (65%), Madrid (43.8%) y en la Comunidad Valenciana (72.7%).
- MC-CARTHY en Andalucía (43.8%), y Canarias (42.9%).
- WISC O WECHLER en Aragón (65.8%), Cantabria (58.3%), Navarra (66.7%) y País Vasco (60.4%).

7.4 Áreas Parciales

El examen de las áreas parciales al igual que el CD/CI y los test anteriores nos hablan de parámetros que tienen que ver con el desarrollo psicomotor del paciente con Hipotiroidismo Congénito.

Disponemos de una información escasa, el 34.2% (194 casos) de todas las fichas recibidas, pero si se puede hablar de áreas más relevantes a la hora de realizar el control de seguimiento.

Para estos 194 casos las tasas más emergentes aparecen en el área verbal con un 58.8% y la manipulativa con una tasa del 49.5%. Más alejadas se observa la sociabilidad con un 20.6%, el lenguaje con el 17.-% de representatividad, el control postural, 15.5%, y la coordinación oculomotriz con un índice del 11.3%.

Otras áreas minoritarias por lo que se refiere a la representatividad para los casos analizados se refieren a motricidad, memoria, perceptivo-manipulativa y numérica.

TABLA Nº 16
ÁREAS PARCIALES

Test	Absolutos	%
VERBAL	114	58.8
MANIPULATIVO	96	49.5
PERCEPT.MANIPULATIVO	15	7.7
SOCIABILIDAD	40	20.6
COORD.OCULOMOTRIZ	22	11.3
CONTROL POSTURAL	30	15.5
LENGUAJE	33	17.-
MEMORIA	16	8.2
MOTRICIDAD	19	9.8
NUMÉRICA	9	4.6

Base 194 múltiple

7.5 Puntuación Total

La puntuación total se refiere al cociente intelectual del paciente el cual se ha visto con anterioridad. No obstante, y para respetar el orden y contenido de la ficha individual de casos en el que aparece expresamente este apartado vamos a analizar los datos referidos al CI cruzados con la variable edad del paciente al realizarle el último control.

El volumen de información utilizada corresponde a 318 casos.

TABLA Nº 17
COCIENTE DE INTELIGENCIA SEGÚN EDAD

EDAD	CASOS	MEDIA	DESVIACIÓN
Menos 1 año	4	113.2	9.6
1 año	29	103.4	12.8
2 años	31	100.-	10.8
3 años	34	98.5	11.4
4 años	27	102.7	9.8
5 años	31	105.3	13.8
6 años	21	102.8	12.4
7 años	17	101.2	22.-
8 años	13	103.1	15.7
9 años	23	94.1	11.6
10 años	15	95.4	12.5
11 años	13	98.4	16.2
12 años	16	100.-	11.7
13 años	6	104.-	13.8
14 años	6	101.3	18.2
15 años	2	105.5	5.5
16 años	1	78.-	-
17 años	1	127.-	-
Total	290	101.-	13.8

Asimismo, en la siguiente tabla se informa del cociente de inteligencia de los pacientes según los test de BRUNET-LEZINE, MC-CARTHY y WISC .

TABLA Nº 18
COCIENTE DE INTELIGENCIA SEGÚN TEST

EDAD	CASOS	MEDIA	DESVIACIÓN
BRUNET-LEZINE	**35**	**101.67**	**22.28**
Menos 1 año	**4**	**113.25**	**9.60**
1 año	**15**	**105.56**	**7.51**
2 años	**16**	**95.86**	**28.51**
MC-CARTHY	**34**	**100.18**	**12.75**
3 años	**8**	**97.38**	**8.77**
4 años	**10**	**99.-**	**7.04**
5 años	**8**	**103.25**	**18.42**
6 años	**8**	**101.25**	**13.35**
WISC	**88**	**98.41**	**17.44**
7 años	**9**	**109.89**	**22.01**
8 años	**9**	**104.56**	**17.70**
9 años	**19**	**93.79**	**12.59**
10 años	**12**	**96.42**	**13.46**
11 años	**12**	**97.75**	**17.02**

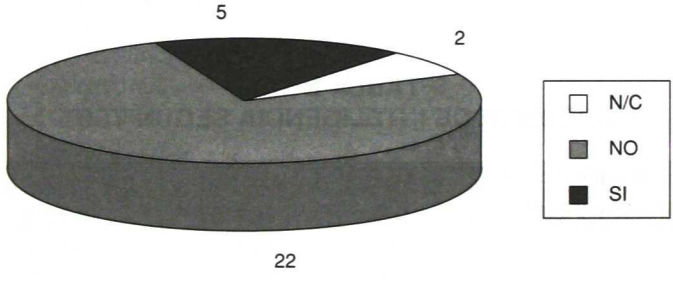
12 años	12	99.85	11.56
13 años	6	104.-	13.82
14 años	5	98.-	18.32
15 años	2	105.50	5.50
16 años	1	70.-	7.48
17 años	1	92.67	30.44
Total casos	157	100.8	14.6

8. Incidentes Críticos

Se ha planteado la siguiente pregunta a las Unidades de Seguimiento del HC: ***"Entre los pacientes con HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO tratados en la Unidad de Seguimiento, ¿se ha dado algún tipo de incidente crítico que ha originado pérdidas significativas de CI?".***

El 75.9% de las Unidades ha respondido negativamente (22 Unidades). Solo el 17.2% manifiesta haber tenido incidentes que han influido en el cociente de inteligencia de los pacientes (5 Unidades).

GRAFICO Nº 14
INCIDENTES CRÍTICOS



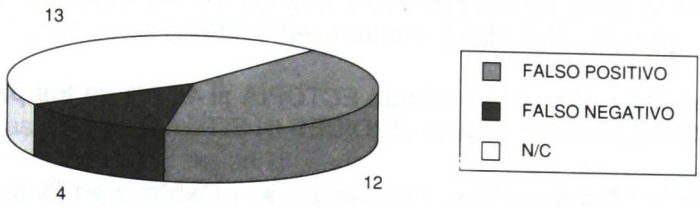
Base 29

Se trata sobre todo de incidentes que tienen que ver con el incumplimiento en el tratamiento (2 Unidades:4 casos) aunque también algunas Unidades dicen haber tenido incidentes críticos por error en la dosificación (1 Unidad), fallo en el diagnóstico precoz (1 Unidad), anoxia (1 Unidad), parto (1 Unidad) y síndrome hipoisquémico (1 Unidad).

En relación al índice de casos que han sido FALSO POSITIVO Y FALSO NEGATIVO solo ha respondido el 48.3% de las Unidades (14).

Doce Unidades dicen haber tenido FALSO POSITIVO.

GRAFICO Nº 15
FALSO POSITIVO Y NEGATIVO



Base 29 múltiple

El número de casos de FALSO NEGATIVO asciende a cuatro repartidos en cuatro Unidades de Seguimiento: tres por TSH inferior a 20 mcU/ml en papel de filtro (tabla nº 3) y 1 caso por error humano.

9. CONCLUSIONES AL CAPITULO I

- **Los casos de pacientes con HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO corresponde a veintitrés de las veintinueve Unidades de Seguimiento que han cumplimentado el cuestionario además de las Fichas remitidas por la Unidad del Hospital Cristal-Piñor de Orense, lo que hace un total de 24 Unidades de Seguimiento. El total de número de casos recibidos asciende a 567.**

- **En la distribución territorial se observa que el 64.3% de los pacientes están siendo atendidos en cuatro comunidades autónomas: Andalucía (16.9%), Madrid (20.1%), Galicia (16%) y País Vasco (11.3%).**

- **En relación con la variable sexo la tendencia mayoritaria se corresponde con el género femenino: de cada diez pacientes 7 son mujeres y 3 hombres.**

- **Se trata de una población muy joven, de la primera y segunda infancia, es decir, el 83.8% tiene entre menos de 1 y 12 años de edad. La media se establece en siete años.**

- **Los datos obtenidos en la Tría Neonatal nos dicen que para los 487 casos cumplimentados de la encuesta en este apartado, el 90.6% fueron detectados positivos al mostrar una concentración de TSH de y por encima de 50 mcU/ml en sangre.**

- **Los datos en la Confirmación Diagnóstica muestran que para el nivel de TSH solo un 1.6% de los pacientes se encontraban por debajo de 19 mcU/ml. Los niveles de T_4 más relevantes se concentran entre 1 y 2 unidades mcg/dl (20.6%). El nivel de T_4 Libre predominante es el que cuenta con menos de 1**

unidad ng/dl (83.2%). Y por lo que se refiere a la Maduración Ósea el mayor número de casos se concentra alrededor del cero (33.5%).

- La media de edad de los pacientes cuando se ha realizado la confirmación diagnóstica es de 20.6 días (unas tres semanas).

- En el diagnóstico inicial se detectó ECTOPIA al 40.7% de los pacientes, seguido de AGENESIA (30.8%) y de TIROIDES IN SITU (28.4%).

- La media de edad al inicio de tratamiento se establece en 22.5 días (unas tres semanas).

- Al 55.7% de los casos se les ha realizado reevaluación diagnóstica según el diagnóstico inicial.

- En el diagnóstico definitivo se observa que hay más pacientes que presentan un HC del tipo AGENESIA (36.7%) y de ECTOPIA (40.3%) que de las otras tres patologías (DISHORMONOGÉNESIS, 11.8%; TRANSITORIO, 7.7%; e HIPOPLASIA, 3.4%).

- El cociente intelectual medio de los casos detectados es normal (101.3). este resultado indica que el programa de detección precoz del HC está consiguiendo, globalmente, su objetivo principal, cual es, evitar el retraso mental. No obstante, la existencia de niños que, quizás, no están alcanzando su potencial intelectual y, sobre todo, la de un 8.2% de niños con CI <80 (por debajo de 2 de DS, o percentil 3 de la población normal) sugieren la necesidad de intensificar las medidas de optimización del programa.

II. UNIDADES DE SEGUIMIENTO

Este apartado está dedicado a conocer como son las UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO, donde están localizadas y las características que las identifican.

En el análisis de las diferentes variables se trata de obtener la información necesaria para saber de la realidad actual de las Unidades así como para detectar sus necesidades y propuestas que faciliten el funcionamiento de las mismas en relación a los pacientes que tratan.

Asimismo consideramos que los resultados de la investigación pueden aportar a los profesionales que trabajan en los casos de HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO un punto de vista global de la manera de actuar de las diferentes Unidades implantadas en el territorio nacional, de forma que el conjunto del trabajo permita aunar criterios en el tratamiento de esta metabolopatía.

1. IDENTIFICACIÓN DE LA UNIDAD DE SEGUIMIENTO

Uno de los objetivos del estudio era la localización y determinación del número de Unidades de Seguimiento del HC que están radicadas en todo el territorio nacional. Es decir, no se conocía con exactitud cuántas Unidades están trabajando en el tratamiento del Hipotiroidismo Congénito, por lo cual no se trataba de una investigación sobre un universo conocido del cual se extrae una muestra para la realización de la encuesta sino la construcción de un directorio básico de Unidades de Seguimiento del HC.

Como ya se ha comentado en el apartado introductorio, en esta primera fase se ha utilizado el listado de socios de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica de la Asociación Española de Pediatría junto con la información facilitada por las Unidades de Detección.

Después de esta primera fase de recopilación informativa y depuración de la misma se ha efectuado el envío de los cuestionarios a 114 facultativos repartidos por todo el territorio nacional, pertenecientes a 81 centros.

Durante todos estos meses se ha intentado mantener un contacto periódico y constante con los profesionales médicos para facilitar el esfuerzo extra que significa atender nuestras demandas en el quehacer diario de la responsabilidad profesional de cada uno de ellos.

El nivel de respuesta de la encuesta ha quedado de la siguiente manera:

Han contestado 29 Unidades de Seguimiento de Hipotiroidismo Congénito con la siguientes incidencias,

25 Unidades de Seguimiento han cumplimentado la encuesta en su totalidad (Cuestionario y Ficha Individual de Casos)

4 Unidades solo han contestado al Cuestionario.

1 Unidad solo ha remitido las Fichas Individuales de Casos.

El nivel de respuesta ha sido del 45.1% para el total de centros (64).

Los centros hospitalarios de los que forman parte las Unidades de Seguimiento que han cumplimentado la encuesta se encuadran en quince de las diecisiete comunidades autónomas del territorio nacional. La circunscripción territorial donde se ubican los mismos es la siguiente:

* Andalucía	4
* Aragón	1
* Asturias	4
* Baleares	1
* Canarias	1
* Castilla y León	1
* Castilla-La Mancha	2
* Cantabria	1
* Cataluña	1
* Extremadura	1
* Galicia	2
* Madrid	2
* Navarra	1
* País Vasco	3
* C. Valenciana	4

No se tiene conocimiento de que existan Unidades de Seguimiento del HC en las comunidades de La Rioja y Murcia ni en los territorios de Ceuta y Melilla.

1.1 Denominación del establecimiento sanitario del que forma parte la Unidad

Las veintinueve Unidades de Seguimiento se encuentran ubicadas en complejos hospitalarios bajo la denominación en la mayoría de los casos de Unidad de Endocrinología pediátrica o infantil dentro del Departamento de Pediatría.

1.2 Entidad de la que depende el Centro Sanitario en el que se integra la Unidad

Las Unidades de Seguimiento del HC encuestadas pertenecen en su totalidad al sector público aunque con diferente régimen jurídico.

Así y en función del nivel de respuesta, encontramos en primer lugar las que están encuadradas en establecimientos sanitarios de la Seguridad Social transferida a comunidades autónomas (44.8%); en segundo lugar aquellas que pertenecen a la Seguridad Social central (41.4%) y en tercer lugar las que han sido creadas por la Administración autonómica (10.3%).

TABLA Nº 19
ADSCRIPCIÓN ADMINISTRATIVA DE LA UNIDAD

CC.AA.	S.Social	S.S. transferida	C.Autónoma	N/C
Andalucía	-	3	-	1
Aragón	1	-	-	-
Asturias	4	-	-	-
Baleares	1	-	-	-
Canarias	-	1	-	-
C. y León	1	-	-	-
C.-La Mancha	2	-	-	-
Cantabria	1	-	-	-
Cataluña	-	1	-	-
Extremadura	1	-	-	-
Galicia	-	2	-	-
Madrid	1	-	1	-
Navarra	-	-	1	-
País Vasco	-	3	-	-
C.Valenciana	-	3	1	-
Total	12	13	3	1

Base 29

1.3 Sede de las Unidades

La información relativa a las coordenadas de localización de las diferentes Unidades(dirección, teléfono, fax) aparecen en la tabla siguiente:

Código	Ciudad	C.Sanitario/Departamento	Dirección, Tfno, Fax
001	28009 Madrid	H. GREGORIO MARAÑON Departamento de Pediatría Unidad de Metabolismo y Desarrollo	Doctor Castelo, 49 91/586.87.14 Fax 91/586.86.30
002	41013 Sevilla	H. UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO Servicio de Preescolares Unidad de Endocrinología	Manuel Siurot s/nº 95/424.81.81 ext. 4317 Fax 95/424.80.42
003	18014 Granada	H. GENERAL VIRGEN DE LAS NIEVES Departamento de Pediatría U. de Endocrinología y Dismorfología	Avda. Coronel Muñoz s/nº 958/24.11.79
004	48903 Baracaldo (Vizcaya)	HOSPITAL DE CRUCES Departamento de Pediatría Sección Endocrinología Pediátrica	Plaza de Cruces s/nº - 6ª 94/485.00.86 ext. 2923 y 2690
005	48013 Bilbao	HOSPITAL DE BASURTO Departamento de Pediatría Endocrinología Infantil	Avda. Montevideo, 18 94/441.87.00
006	31008 Pamplona	H. VIRGEN DEL CAMINO Pediatría Unidad Endocrinología Pediátrica	Irunlarrea s/nº 948/10.95.47 y 10.26.12 Fax 948/17.05.15
007	02006 Albacete	HOSPITAL GENERAL Pediatría Unidad Endocrinología Pediátrica	Hnos. Falcó s/nº 967/59.75.59 consulta y 59.71.00 ext.1247
008	33400 Avilés (Asturias)	HOSPITAL SAN AGUSTÍN Pediatría Endocrinología Infantil	Camino de Heros, 4-3ª 98/512.30.00
009	33006 Cangas de Narcea (Asturias)	HOSPITAL NARCEA Sección de Pediatría	Crtra. de Leitariegos s/nº 98/581.21.12 y 581.23.41 ext. 242 Fax 98/581.22.36
010	36204 Vigo (Pontevedra)	XERAL-CIES COMPLEJO HOSPITALARIO Pediatría Unidad Endocrinología Pediátrica	Pizarro, 22 986/81.60.00 y 81.60.11 Fax 986/816029
011	15705 Santiago de Compostela (La Coruña)	HOSPITAL GENERAL DE GALICIA Departamento de Pediatría U. Endocrinología y Crecimiento	Galeras s/nº 981/54.00.00 ext. 40249 Fax 981/57.01.02
012	50009 Zaragoza	HOSPITAL MIGUEL SERVET Pediatría Unidad Endocrinología Pediátrica	Avda. Isabel la Católica,1-3 976/35.57.00
013	07014 Palma de Mallorca	HOSPITAL SON DURETA Servicio de Pediatría Endocrinología Pediátrica	Andrea Doria, 53 971/17.50.00 Ext. 76095
014	08916 Badalona (Barcelona)	H. UNIVERSITARIO GERMANS TRIAS I PUJOL Pediatría Unidad Endocrinología Pediátrica	Canyet, s/nº 93/395.43.61 y 465.12.00 Fax 93/395.42.06
015	10003 Cáceres	H. SAN PEDRO DE ALCÁNTARA Servicio de Pediatría Unidad Endocrinología Pediátrica	Avda. Millán Astray s/nº 927/25.62.00
016	39008 Santander	H.UNIVERSITARIO MARQUES DE VALDECILLA Departamento de Pediatría Unidad Endocrinología Infantil	Avda. de Cazoña s/nº 942/20.26.01 y 20.26.53 Fax 942/20.26.01
017	03202 Elche (Alicante)	H. GENERAL UNIVERSITARIO D'ELX Pediatría Unidad de Endocrinología	Avet s/nº 96/660.63.36 y 660.61.47 Fax 96/660.63.36

Código	Ciudad	C.Sanitario/Departamento	Dirección, Tfno, Fax
018	41071 Sevilla	H. UNIVERSITARIO VIRGEN MACARENA Departamento de Pediatría Sección Endocrinología Pediátrica	Avda. Dr.Fedriani, 3 95/455.15.53
020	33006 Oviedo	HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS Departamento de Pediatría Endocrinología Pediátrica	Celestino Villamil s/nº 98/510.80.00 Ext. 38623 y 38656-38327 Fax 98/510.80.15
021	46010 Valencia	HOSPITAL CLINICO UNIVERSITARIO Servicio de Pediatría Unidad Endocrinología Infantil	Avda. Blasco Ibañez, 17 96/386.29.00
022	46120 Sagunto (Valencia)	HOSPITAL CLINICO UNIVERSITARIO Pediatría Endocrinología Pediátrica	Avda. Ramón y Cajal s/nº 96/265.94.66 y 265.94.17
023	46700 Gandía (Valencia)	HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO Servicio de Pediatría Endocrinología Pediátrica	Pº de las Germanías, 71-3ª 96/295.92.00 Ext. 4633-4652-4651
024	45004 Toledo	H. VIRGEN DE LA SALUD Neonatología (Servicio Pediatría)	Avda. Barber, 30 925/26.92.93 y 26.92.94
025	01009 Vitoria	HOSPITAL TXAGORRITXU Pediatría	José Achotegui s/nº 945/24.26.00 Ext. 4031
026	14004 Córdoba	H. UNIVERSITARIO REINA SOFÍA Materno Infantil Consulta externa nº 2	Avda. Menéndez Pidal s/nº 957/21.70.00 Ext. 5759
027	38010 Santa Cruz de Tenerife	H. NTRA. SRA. DE LA CANDELARIA Departamento de Pediatría Unidad de Endocrinología	Crtra. del Rosario s/nº 922/60.22.14 Fax 922/60.21.54
028	28040 Madrid	H. CLÍNICO SAN CARLOS Departamento de Pediatría Unidad Endocrinología Pediátrica	Martín Lagos s/nº-6ª Sur 91/330.35.55 y 330.37.20 Fax 91/330.35.55
029	33920 Riaño-Langreo (Asturias)	H. VALLE DEL NALON Servicio de Pediatría Consulta de Pediatría-Endocrinología	Polígono de Riaño-Langreo 985/65.20.00 Ext. 466-467-457
030	37007 Salamanca	HOSPITAL UNIVERSITARIO Departamento de Pediatría Endocrinología Pediátrica	Pº de San Vicente 923/29.14.23

1.4 Responsabilidad de la Unidad

Cuando hablamos de Unidad de Seguimiento del HC nos referimos a la organización funcional de la misma, es decir, quién forma esa Unidad, cuales son sus funciones, donde está encuadrada, y muy especialmente interesa conocer los recursos tanto humanos como técnicos con que cuentan para el desarrollo de la atención de pacientes con HC.

La importancia de contar con los recursos humanos necesarios delimita la calidad y la cantidad de trabajo en forma de atención médica que se puede asumir por parte de los facultativos que conforman la Unidad.

De forma general del análisis de la encuesta se puede decir que al frente de cada Unidad existe un responsable que dirige la misma aunque la estructura organizacional está diversificada:

- ONCE Unidades con una tasa del 37.9% cuentan con un facultativo que es el responsable de la Unidad con el que colaboran otros profesionales.
- DIEZ Unidades que representan el 34.5% de las encuestados están formadas por un equipo de trabajo en el mismo Centro hospitalario.
- SEIS Unidades con un porcentaje del 20.7% formadas por un equipo de trabajo disperso en varios centros hospitalarios.

TABLA Nº 20
CONFORMACIÓN UNIDAD SEGUIMIENTO HC

CC.AA.	Del mismo centro	De varios centros	Solo con colaboradores	N/C
Andalucía	-	1	2	1
Aragón	-	1	-	-
Asturias	4	-	-	-
Baleares	1	-	-	-
Canarias	-	1	-	-
C. y León	1	-	-	-
C.-La Mancha	-	-	2	-
Cantabria	1	-	-	-
Cataluña	-	-	1	-
Extremadura	-	-	1	-
Galicia	2	-	-	-
Madrid	2	-	-	-
Navarra	1	-	-	-
País Vasco	1	-	2	-
C.Valenciana	2	1	-	1
Total	10	6	11	2

Base 29

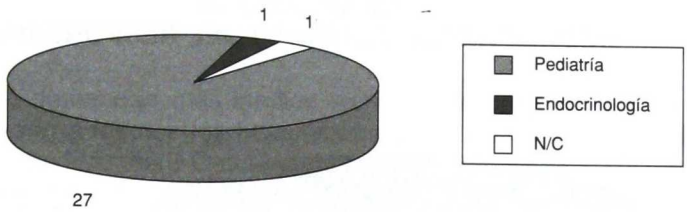
Más adelante nos ocuparemos de ver quiénes son estos profesionales y cuáles son sus funciones. Ahora vamos a detenernos en el análisis de los datos que se refieren al responsable de la Unidad, del que se ha concluido que existe uno en cada una de las veintinueve Unidades de Seguimiento del HC que han contestado a la encuesta.

1.5 Facultativo responsable del Seguimiento

Al tratarse de una patología que se intenta detectar en el menor espacio de vida posible, es decir, en recién nacidos o en niños de corta edad, es común que la mayoría

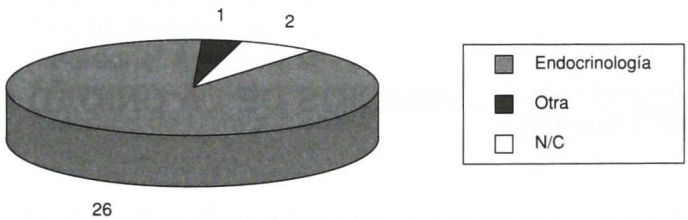
de los responsables del seguimiento de estos pacientes sean PEDIATRAS. Veintisiete de ellos tienen esta especialidad y también se da el caso de uno que es ENDOCRINO. Otro de los responsables no ha contestado a esta cuestión.
Asimismo, estos facultativos manifiestan tener una subespecialidad que en la mayoría de los casos (26) es la ENDOCRINOLOGÍA.

GRAFICO Nº 16
ESPECIALIDAD RESPONSABLE



Base 29

GRAFICO Nº 17
SUBESPECIALIDAD RESPONSABLE



Base 29

Ante la posibilidad de que además del seguimiento de Hipotiroidismo Congénito también se lleven en la Unidad otras metabolopatías, se ha querido conocer si la responsabilidad del seguimiento de pacientes con HC ha sido delegada a otro profesional del equipo de trabajo. En el 51.7%(15) de los casos el responsable de la Unidad lleva los casos directamente y en el 44.8%(13) se comparte el seguimiento con otro profesional del equipo.

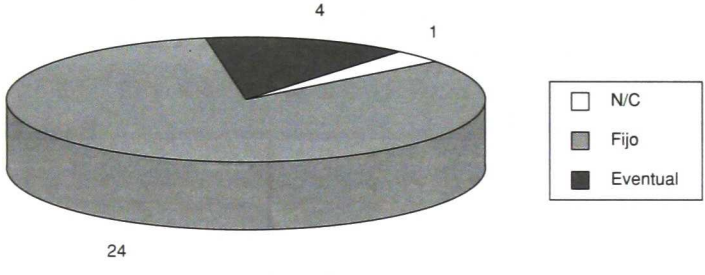
Como se puede observar se da la circunstancia de que en trece Unidades la responsabilidad del seguimiento es compartida. Los facultativos que asumen esta res-

ponsabilidad junto con el responsable de la Unidad son profesionales de la PEDIATRÍA, teniendo como subespecialidad la ENDOCRINOLOGÍA en la mayoría de los casos.

Unido a la idoneidad de la especialidad la mayoría de los responsables de las Unidades cuentan con garantía de estabilidad en el puesto de trabajo.

El 82.8% de ellos tienen contrato fijo (veinticuatro responsables). Cuatro manifiestan tener un contrato eventual y otro no ha respondido a esta pregunta.

GRAFICO Nº 18
MODALIDAD DE CONTRATO DEL RESPONSABLE



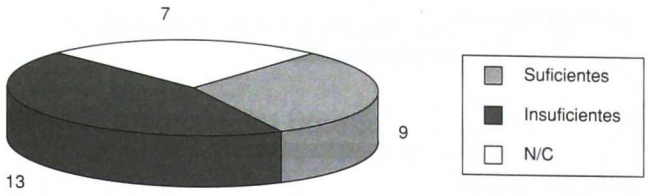
Base 29

2. RECURSOS Y SERVICIOS DE LA UNIDAD DE SEGUIMIENTO

2.1 Medios técnicos y de infraestructura

La dotación de medios con que cuentan las Unidades no es homogénea y se observa una polarización en las respuestas. No obstante la mayoría dice necesitar más medios técnicos (44.8%) frente a una mayoría minoritaria (31.-%) que considera que los medios con los que cuenta son suficientes.

GRAFICO Nº 19
DOTACIÓN DE MEDIOS EN LAS UNIDADES



Base 29

Las Unidades que demandan más medios técnicos para el seguimiento de los pacientes corresponden a los centros hospitalarios que se encuentran en las comunidades autónomas de Asturias(3 Centros), Canarias (1), Catilla-La Mancha (1), Cantabria(1), Madrid (1), Navarra (1), País Vasco, (2) y Comunidad Valenciana (3).

Al preguntarles por la especificidad de la carencia de medios las respuestas son diversas y se refieren tanto a recursos humanos: (personal médico, personal administrativo), como a recursos de infraestructura.

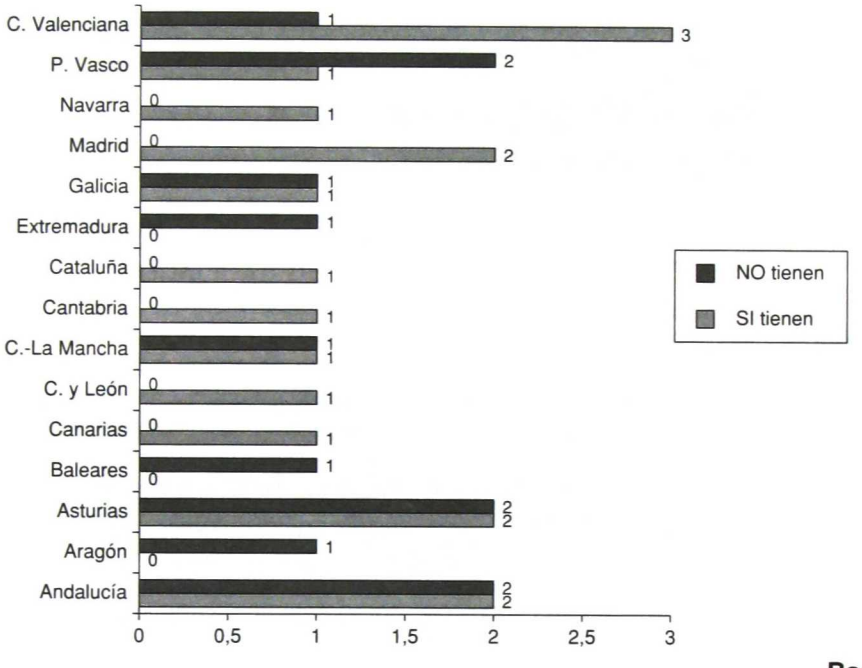
La demanda general de "Medios técnicos" como respuesta mayoritaria arroja una tasa del 46.2%. Otras demandas más minoritarias pasan por contar con:

*** Psicólogo en el Centro**	**15.4%**
*** Estudios etnológicos**	**15.4%**
*** Personal Médico**	**15.4%**
*** Personal Administrativo**	**7.7%**
*** Programador Informático**	**7.7%**
*** Medios de Comunicación**	**7.7%**

Por lo que se refiere a la infraestructura de comunicación en relación con los pacientes o con otros agentes internos y externos del entorno sanitario, es decir, si las Unidades de Seguimiento del HC cuentan con teléfono y/o Fax propios las carencias se refieren sobre todo a no contar con este último.

Entre las veintinueve Unidades se observa que en cuestión de teléfono diecisiete dicen tener uno propio frente a doce que no cuentan con uno para su uso específico.

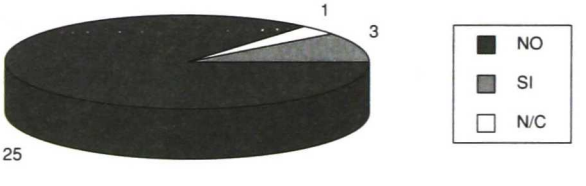
GRAFICO Nº 20
DOTACIÓN DE TELÉFONO EN LA UNIDAD



Base 29

La dotación de Fax en la propia Unidad es muy minoritaria. Solo tres cuentan con uno en sus dependencias y corresponden a Unidades enclavadas en las comunidades autónomas de Cantabria, Madrid, y Comunidad Valenciana.

GRAFICO Nº 21
DOTACIÓN DE FAX EN LA UNIDAD



La suscripción a revistas especializadas es escasa entre las Unidades: solo ocho están suscritas a este tipo de revistas.

2.2 Recursos Humanos de la Unidad de Seguimiento

En este apartado se analizará la información obtenida relativa a los facultativos y personal de apoyo que forman parte o colaboran con la Unidad en el seguimiento y/o tratamiento de los pacientes con Hipotiroidismo Congénito.

2.2.1 Especialidades médicas del Hipotiroidismo Congénito

El equipo de profesionales que forma parte o colabora con la Unidad está formado por facultativos de diferentes especialidades que tienen que ver con la patología a que se refiere esta investigación.

Es interesante conocer, por un lado, si las Unidades cuentan con facultativos especializados en las diversas disciplinas médicas específicas para el seguimiento y tratamiento de los pacientes con HC y, por otro lado, también saber si estos profesionales son parte de la Unidad o del propio centro hospitalario donde ésta se ubica, situación deseable porque contribuye a un óptimo funcionamiento, o si por el contrario es un servicio externo dependiente de otro centro.

En el aspecto negativo conoceremos, asimismo, si nuestras Unidades de Seguimiento no disponen de alguna de estas especialidades.

Las especialidades médicas que se consideran necesarias para el funcionamiento de la Unidad son las siguientes:

* Endocrinológo-pediatra
* Medicina Nuclear
* Neuropediatra
* Psicólogo
* Psiquiatra
* Radiólogo
* Oftalmólogo
* Neurofisiólogo
* Neurólogo
* Cardiólogo

A la vista de los datos obtenidos en la encuesta se puede decir que, en general, las Unidades cuentan con profesionales dedicados a las especialidades mencionadas anteriormente a excepción de la especialidad de Neurología de la cual catorce Unidades manifiestan no disponer de ella.

Bien es verdad que las Unidades en sí mismas tienen una plantilla reducida formada principalmente por tres personas: el responsable del seguimiento más un facultativo que suele tener la especialidad de Endocrinología-Pediátrica y un Auxiliar. Del Personal Auxiliar solo haremos mención en este momento ya que les dedicaremos el siguiente apartado.

El resto del equipo de profesionales que trabajan con la Unidad principalmente pertenecen a la plantilla del Centro hospitalario donde reside la Unidad, es decir, es un Servicio del propio Centro Sanitario pero no personal específico de la misma.

TABLA Nº 21
ADSCRIPCIÓN DE LOS PROFESIONALES DE LA UNIDAD

Especialidad	Forma parte Unidad	Servicio propio Centro	Servicios otro Centro	No disponible
Endocrinólogo-Pediatra	28	1	-	-
Medicina Nuclear	1	16	11	1
Neuropediatra	8	16	1	4
Psicólogo	6	14	8	1
Psiquiatra	2	14	4	9
Radiólogo	5	23	-	1
Oftalmólogo	4	22	1	2
Neurofisiólogo	4	18	5	2
Neurólogo	2	12	1	14
Cardiólogo	7	19	2	1

Base 29

A continuación nos detendremos en cada una de las especialidades de manera que se analice la adscripción de los profesionales trabajando en o para la Unidad de Seguimiento del HC.

ENDOCRINOLOGO-PEDIATRA

Se podría decir que es el facultativo base de las Unidades de Seguimiento junto con el responsable de la Unidad que como ya se ha visto anteriormente suele tener la especialidad de Pediatría.

Todas las Unidades cuentan con un profesional de esta especialidad salvo una de las dos que hay en Castilla-La Mancha.

MEDICINA NUCLEAR

Es una especialidad de la que se nutre la Unidad de Seguimiento principalmente del Servicio del centro hospitalario (16) donde está ubicada o de otro centro sanitario (11) pero que no forma parte de la plantilla de la misma.

Solo una de las Unidades de Seguimiento de Madrid cuenta con un profesional especializado en Medicina Nuclear y por el contrario, una dice no disponer de ningún facultativo de este tipo.

NEUROPEDIATRA

La mayoría de las Unidades tiene cubierto este servicio, bien por medios propios (la misma Unidad que es el caso de 8) correspondientes a las comunidades de Galicia (1), Madrid (1), Navarra (1), País Vasco (1) y Comunidad Valenciana (4 Unidades). Bien como servicio del centro hospitalario principalmente (16 Unidades) o con la colaboración de otro centro sanitario (caso de 1 Unidad en Asturias).

Sin embargo, también encontramos 3 Unidades de Seguimiento que manifiestan no disponer de la colaboración de un facultativo con esta especialidad. Estas están localizadas en las comunidades autónomas de Asturias, Canarias, y Extremadura.

PSICÓLOGO

Se trata de una especialidad que participa del trabajo de prácticamente todas las Unidades de Seguimiento a excepción de una de las Unidades de Andalucía que dice no disponer de un profesional en Psicología.

El resto de las Unidades bien cuentan con apoyo del facultativo del centro hospitalario donde reside la Unidad de Seguimiento principalmente (14 Unidades) o el apoyo de otro centro sanitario (8 Unidades), mientras 6 manifiestan tener en plantilla un psicólogo propio, caso de las Unidades de Cataluña, Galicia, Madrid, Navarra y dos de las Unidades de la Comunidad Valenciana.

PSIQUIATRA

Es una de las carencias que aparecen en la composición del equipo que trabaja o colabora con la Unidad. Nueve de las veintinueve Unidades no disponen de este servicio en ninguna de las formas de colaboración que hemos descrito hasta ahora: ni forman parte de la plantilla de la Unidad, ni pertenecen a un servicio del centro hospitalario donde se ubica, ni cuentan con el apoyo de un servicio externo de otro centro sanitario.

Estas Unidades se localizan a nivel territorial en: Asturias (1), Baleares (1), Canarias (1), Castilla-La Mancha (2), Cantabria (1), Madrid (1), Navarra (1) y Comunidad Valenciana (1).

Se puede concluir que esta especialidad, allí donde existe, es un Servicio ajeno a la Unidad, mayoritariamente del propio Centro hospitalario (14 Unidades) o de otro Centro sanitario (4).

RADIÓLOGO

Esta es una especialidad que se comparte principalmente con el servicio que presta el Centro hospitalario donde está localizada la Unidad de Seguimiento del HC (23 Unidades se encuentran en esta situación).

También encontramos Radiólogos de plantilla en la Unidad como es el caso de 5 enclavadas en las comunidades autónomas Galicia (1), Madrid (1), Navarra, País Vasco (1) y Comunidad Valenciana (1).

OFTALMÓLOGO

Al igual que la anterior, en general los facultativos del centro hospitalario colaboran con la Unidad en la atención y seguimiento de los pacientes con Hipotiroidismo Congénito (22 Unidades).

Cuatro Unidades cuentan con Oftalmólogo de plantilla. Y se trata de las Unidades radicadas en Galicia (1), Madrid (1), Navarra y Comunidad Valenciana (1).

Una de las Unidades de Andalucía cuenta con la colaboración de un especialista de otro Centro sanitario. Una Unidad de Madrid no tiene ningún apoyo oftamológico.

NEUROFISIOLOGO

La Unidad de Baleares no dispone de esta especialidad.

El resto cubren el servicio de forma mayoritaria con el centro hospitalario (18 Unidades) o la colaboración de otro centro sanitario (5).

Solo 4 Unidades dicen disponer de Neurofisiólogo: Galicia (1), Madrid (1), Navarra y Comunidad Valenciana (1).

NEURÓLOGO

El neurólogo ejerce las mismas funciones que el neuropediatra. Por ello se observa que esta especialidad como tal está poco representada en las Unidades de Seguimiento: 14 de ellas no disponen de ningún profesional y el resto cuentan principalmente con el apoyo del centro hospitalario (12 Unidades) y 1 con el de otro Hospital.

Solo 2 Unidades, una de Madrid y la de Navarra tienen en su plantilla un facultativo neurólogo.

CARDIÓLOGO

El servicio es cubierto en la mayoría de los casos por el centro hospitalario donde se encuentra ubicada la Unidad de Seguimiento (19). La colaboración de otro Centro sanitario se da en 2 Unidades. Aquellas que cuentan con un cardiólogo en plantilla son 7: Galicia (1), Madrid (1), Navarra, País Vasco (1) y Comunidad Valenciana (3).

A modo de resumen se observa que en general las Unidades de Seguimiento del Hipotiroidismo Congénito están formadas por plantillas básicas que cuentan con especialistas en Endocrino-Pediatría. El resto de especialidades suelen ser servicios cubiertos por el centro hospitalario o por otro centro sanitario siendo las especialidades más deficitarias la de Psiquiatría y de Neurología.

Centrándonos en las Unidades, del análisis de la información recibida se concluye que aquellas cuya composición orgánica es más completa a nivel de contar con un equipo multidisciplinar propio están localizadas en los siguientes territorios:

* **Galicia (1 Unidad)**
* **Madrid (1 Unidad)**
* **Navarra**
* **Comunidad Valenciana (1 Unidad).**

2.2.2 Otros facultativos adscritos a la Unidad

Acabamos de ver las distintas especialidades que constituyen el equipo de trabajo de las diferentes Unidades. Ahora concretaremos el número de facultativos por Unidad de Seguimiento.

Se observa un total de 24 profesionales, aparte del responsable de la Unidad del que ya se ha hablado en un apartado anterior, para todas las Unidades.

Aquellas que cuentan con más facultativos en plantilla son por este orden:

* Hospital Universitario de Elche	3
* Hospital de Cruces	2
* Hospital Narcea	2
* Hospital Miguel Servet	2
* Hospital Clínico San Carlos	2

Los 13 facultativos restantes se reparten entre las otras trece Unidades que en su labor de atención a pacientes con Hipotiroidismo Congénito tienen un facultativo en plantilla.

Por el contrario, once Unidades no manifiestan contar con profesionales de la medicina en plantilla al margen del responsable. Se trata de las Unidades radicadas en los siguientes Centros hospitalarios:

* H. Universitario Virgen del Rocío
* Hospital de Basurto
* Hospital General de Albacete
* H. Universitario Marqués de Valdecilla
* H. Universitario Virgen de la Macarena
* Hospital Central de Asturias
* Hospital Clínico Universitario de Sagunto

* Hospital Clínico Universitario de Gandía
* Hospital de Txagorritxu
* H. Universitario Reina Sofía

La especialidad de estos profesionales es mayoritariamente la de Pediatría (21 de ellos). Otros dos facultativos ejercen la de Psicología y uno la de Endocrinología.

Como subespecialidad sobresale principalmente la Medicina Nuclear (13 facultativos) y minoritariamente la Neurología (1) y la Cardiología (1).

La estabilidad laboral de estos profesionales depende del tipo de contrato de trabajo que poseen. La variedad de contratación es amplia aunque sobresale el contrato fijo al cual están sujetos el 50% de los facultativos. Un 25% manifiesta tener un contrato eventual. A tiempo parcial se encuentra incluido el 8.3% e igualmente el mismo porcentaje tienen aquellos que están contratados de forma estatutaria. Desconocemos la contratación que tienen dos de estos profesionales por no haber cumplimentado este apartado.

2.2.3 Personal Auxiliar de la Unidad de Seguimiento del Hipotiroidismo Congénito

Ya hemos visto que en general los recursos humanos de las Unidades de Seguimiento son reducidos a nivel de facultativos. Ahora analizaremos la situación del Personal Auxiliar.

Aunque diecinueve Unidades dicen disponer de la colaboración de Personal Auxiliar con un total de 33 personas, la distribución del mismo y la situación de otras 10 Unidades que no disponen de ninguna figura profesional de esta categoría, nos hacen concluir que se da una cierta carencia de Personal Auxiliar en las Unidades de Seguimiento del HC.

Solo una Unidad, la del Hospital Marqués de Valdecilla dispone de un número de Auxiliares que se puede decir satisfactorio para el desarrollo del trabajo: cuatro personas de esta categoría (1 A.T.S., 2 auxiliares y 1 secretaria).

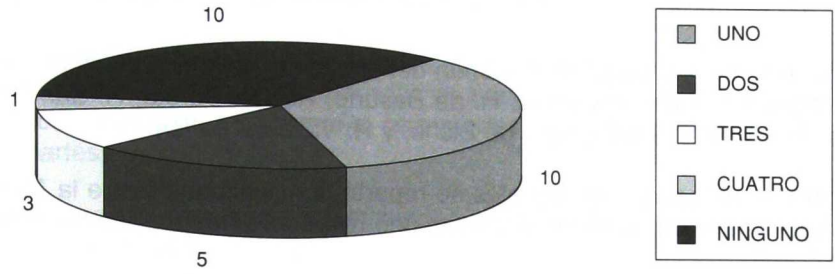
Otras tres Unidades, H. Gregorio Marañón, H. Virgen del Camino y H. San Agustín disponen de tres Auxiliares cada una de ellas.

Las que cuentan con un número inferior, es decir, dos Auxiliares por Unidad corresponden a H. General Virgen de las Nieves, H. de Cruces, H. Miguel Servet, H. General de Galicia y H. Clínico Universitario de Gandía.

Por último son diez las Unidades de Seguimiento que dicen contar con un solo Auxiliar: H.General de Albacete, H. del Narcea, Xeral-Cíes Complejo Hospitalario, H. San Pedro de Alcántara, H. General Universitario de Elche, H. Central de Asturias, H.

Universitario Reina Sofía, H. Ntra. Sra. de la Candelaria, H. Valle del Nalón y H. Universitario de Salamanca.

GRAFICO Nº 22
PERSONAL AUXILIAR DE LAS UNIDADES



Base 33

2.2.4 Otros profesionales

En relación a otros facultativos que trabajan como servicio de apoyo de la Unidad, específicamente aquellos con especialidades de Psicología, Psiquiatría, Neuropediatras y Neurólogos las Unidades disponen de la colaboración de 46 profesionales distribuidos entre las veinticuatro que manifiestan tener este tipo de colaboración.

A continuación reflejamos la frecuencia por Unidad en el siguiente cuadro:

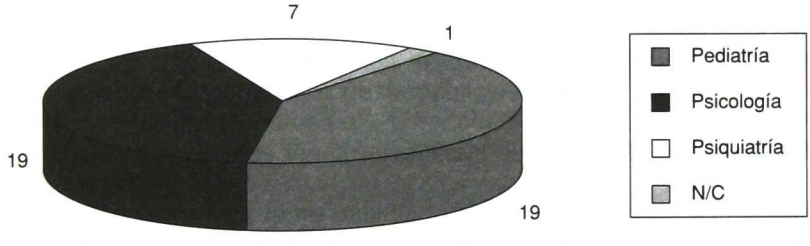
Hospital	Nº Facultativos
Gregorio Marañón	4
Virgen del Rocío	1
Virgen de las Nieves	4
De Cruces	2
Virgen del Camino	2
General de Albacete	1
San Agustín	1
De Narcea	1
Xeral-Cíes	3
General Galicia	2
Miguel Servet	1
Universitario Germans Trías	2
Marqués de Valdecilla	2
Virgen Macarena	1
Central de Asturias	2
Clínico Valencia	2
Clínico Sagunto	1

Clínico Gandía	1
Virgen de la Salud	2
Txagorritxu	3
Universitario Reina Sofía	3
Ntra. Sra. Candelaria	1
Clínico San Carlos	2
Universitario Salamanca	2

Cinco Unidades sin embargo no disponen del apoyo de ningún profesional de estas características y son las siguientes: H. de Basurto, H. Son Dureta, H. San Pedro de Alcántara, H. General Universitario de Elche, y H. Valle del Nalón.

La especialidad de estos profesionales se reparte principalmente entre la Pediatría y la Psicología a partes iguales (41.3% cada uno respectivamente). También un 15.2% son Psiquiatras.

GRAFICO Nº 23
ESPECIALIDAD DE LOS FACULTATIVOS DE APOYO



Base 46

Como subespecialidad destacan los Neuropediatras (30.4%) seguidos a larga distancia por Psicólogos (10.9%), Neurólogos (6.5%), Pediatras (6.5%) y Psiquiatras (4.3%).

Un 32.6% no han contestado a esta pregunta.

El tipo de contrato que sustenta la relación laboral de estos facultativos es mayoritariamente fijo (41.3%) aunque se da también la contratación eventual en un 6.5% de los casos, a tiempo parcial en el 2.2% y en prácticas con un porcentaje del 2.2%.

Un 28.3% dice tener otro tipo de contrato sin especificar de cual se trata y otro 19.6% no ha contestado.

2.3 Servicio a los pacientes

La disponibilidad de las Unidades de Seguimiento hacia los pacientes es otro punto de interés que se ha querido conocer en la presente investigación.

El seguimiento de los pacientes se hace generalmente en consultas externas con una periodicidad semanal de lunes a viernes para la mayoría de las Unidades (23). Otras prolongan la consulta hasta el sábado (1) y domingo (1).

También encontramos otras Unidades con un servicio más restringido: se da el caso de una Unidad que hace el seguimiento de pacientes de lunes a jueves, otra dice hacerlo dos o tres días a la semana, otra martes y jueves y por último una, solo un día (los martes).

En la tabla que sigue aparece la distribución territorial de las Unidades en función de la duración del servicio.

TABLA Nº 22
SERVICIO QUE PRESTA LA UNIDAD DE SEGUIMIENTO HC

CC.AA.	Lunes a viernes	Lunes a sábado	Lunes a domingo	Lunes a jueves	Martes y jueves	Martes	2-3 días semana
Andalucía	4	-	-	-	-	-	-
Aragón	1	-	-	-	-	-	-
Asturias	2	-	-	1	1	-	-
Baleares	1	-	-	-	-	-	-
Canarias	1	-	-	-	-	-	-
C. y León	1	-	-	-	-	-	-
C.-La Mancha	1	-	-	-	-	-	1
Cantabria	1	-	-	-	-	-	-
Cataluña	-	-	-	-	-	1	-
Extremadura	1	-	-	-	-	-	-
Galicia	2	-	-	-	-	-	-
Madrid	-	1	1	-	-	-	-
Navarra	1	-	-	-	-	-	-
País Vasco	3	-	-	-	-	-	-
C.Valenciana	4	-	-	-	-	-	-
Total	23	1	1	1	1	1	1

Base 29

En relación al horario de atención al paciente diagnosticado suele ser de siete horas por día de consulta en la mayor parte de las Unidades (24) oscilando el resto de Unidades entre 14 horas como y **un mínimo de 4 horas.** La distribución de frecuencias horarias queda como sigue:

Horario	Total horas	Unidades
De 8.00h a 15.00h	**7**	**24**
De 8.00h a 13.00h	**5**	**1**
De 8.00h a 17.00h	**9**	**1**
De 8.00h a 22.00h	**14**	**1**
De 9.00h a 14.00h	**5**	**1**
De 11.00h a 15.00h	**4**	**1**

2.4 Experiencia de la Unidad

Con anterioridad a la constitución de la Unidad de Seguimiento del HC ya se atendían casos de Hipotiroidismo Congénito en 20 centros sanitarios en los que actualmente existe esta Unidad.

La primera fecha que aparece en la que se atendió este tipo de pacientes se remonta a 1963 por uno de los centros sanitarios de Madrid (Hospital Clínico San Carlos).

Entre los años 1971 a 1980 se produce una concentración del número de centros sanitarios que dicen haber comenzado a atender pacientes con Hipotiroidismo Congénito: trece centros exactamente.

Con la creación de las Unidades de Seguimiento la atención de estos pacientes se centraliza en ellas siendo las más antiguas la del Hospital Miguel Servet en Zaragoza y la del Hospital Virgen de la Macarena en Sevilla que dicen haber comenzado a recibir de forma regular casos en el año 1972 la primera y en 1974 la segunda. Aunque su funcionamiento como tales Unidades se puede considerar a partir del año 1978.

De 1981 a 1985 es el período que concentra mayor número de Unidades que manifiestan haber comenzado de forma regular su actividad con pacientes de HC(10 Unidades) fechas que deben coincidir con la creación de las mismas.

Solo 4 Unidades dicen haber comenzado su actividad después de 1990:

* la Unidad del Hospital Universitario Trías y Pujol de Badalona
* la Unidad del Xeral-Cíes Complejo Hospitalario de Vigo
* la Unidad del Hospital Clínico Universitario de Sagunto
* la Unidad del Hospital clínico Universitario de Gandía.

TABLA Nº 23
INICIO DE LA ACTIVIDAD DE LA UNIDAD

CC.AA.	1978 y 1980	1981 y 1985	1986 y 1990	Después de 1990	N/C
Andalucía	1	1	1	-	1
Aragón	1	-	-	-	-
Asturias	-	3	1	-	-
Baleares	-	-	-	-	1
Canarias	-	1	-	-	-
C. y León	-	-	-	-	1
C.-La Mancha	-	1	1	-	-
Cantabria	-	1	-	-	-
Cataluña	-	-	-	1	-
Extremadura	-	-	1	-	-
Galicia	-	-	-	1	1
Madrid	1	1	-	-	-
Navarra	-	-	1	-	-
País Vasco	-	2	-	-	1
C.Valenciana	1	-	-	2	1
Total	4	10	5	4	6

Base 29

Cuando se les pregunta a las Unidades por el número total de casos atendidos desde que comenzó a recibir de forma regular casos detectados precozmente la respuesta es muy dispersa. Nos encontramos con una Unidad que ha atendido un solo caso de Hipotiroidismo Congénito hasta otra que eleva la cifra a 199.

No es posible delimitar un criterio generalizado sino exponer literalmente la respuesta que corresponde a cada una de las veintinueve Unidades que han contestado a la encuesta.

Casos	Unidades
UNO	1
DOS	1
TRES	2
CUATRO	1
CINCO	1
NUEVE	2
DIEZ	1
CATORCE	1
DIECINUEVE	1
VEINTE	1
VEINTISÉIS	1
VEINTISIETE	1
VEINTIOCHO	1
CUARENTA Y OCHO	1

CINCUENTA Y NUEVE	1
CIENTO NOVENTA Y NUEVE	1
N/C	11

Nos encontramos ante una situación similar cuando la pregunta se refiere al total de casos que atienden en la actualidad. Pocos casos en una horquilla entre 1 a 196, que es el más extremo, repartidos entre las veintinueve Unidades de Seguimiento del HC.

No obstante podríamos clasificarlos en tres grupos:

- **Ocho Unidades llevan un número de casos pequeño, entre 1 y 9, encontrándose ubicadas en las comunidades autónomas de Cataluña, Navarra, Comunidad Valenciana (2), Asturias (3) y Canarias.**

- **Siete se encuentran en el intervalo de 14 a 25 casos en las Unidades de Asturias(1), Baleares, Castilla-La Mancha (2), Cantabria (1), Galicia (1) y País Vasco (1).**

- **Y por último una sola Unidad concentra la atención de 196 pacientes correspondiente a Madrid.**

- **Trece Unidades no han respondido a esta cuestión.**

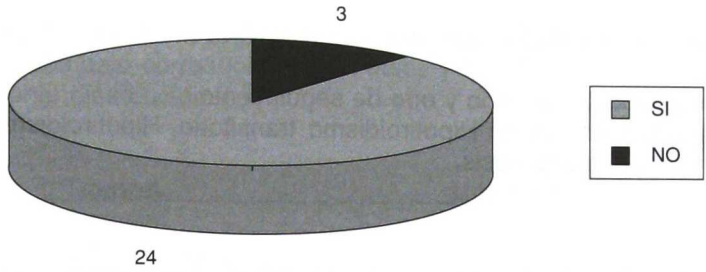
2.5 Protocolo

La Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica cuenta con un Protocolo estandarizado relativo a esta patología.

El 88.8% de las Unidades que han contestado (27) utilizan este protocolo. Solo una minoría, el 11.1% no contempla éste a la hora de atender a los pacientes de Hipotiroidismo Congénito.

Las Unidades que dicen no utilizar el Protocolo se corresponden con las enclavadas en las siguientes comunidades autónomas: una de Asturias, la de Cataluña y una del País Vasco.

GRAFICO Nº 24
UTILIZACIÓN DE PROTOCOLO
SOCIEDAD ENDOCRILOGÍA PEDIÁTRICA



Base 27

La utilización del protocolo estandarizado no significa que se haga uso de él en su totalidad aunque si es el caso de la mayoría de las Unidades de Seguimiento (19) mientras que 5 de ellas dicen utilizarlo de forma parcial.

Las tres Unidades que dicen no utilizar el Protocolo estandarizado de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica se debe a que dos de ellas cuentan con un protocolo propio. La tercera utiliza el Protocolo de Metabolopatías Osakidetsa, el cual está documentado por escrito.

TABLA Nº 24
UTILIZACIÓN PROTOCOLO
SOCIEDAD DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

CC.AA.	SI	NO	N/C
Andalucía	4	-	-
Aragón	1	-	-
Asturias	3	1	-
Baleares	1	-	-
Canarias	1	-	-
C. y León	1	-	-
C.-La Mancha	2	-	-
Cantabria	1	-	-
Cataluña	-	1	-
Extremadura	1	-	-
Galicia	2	-	-
Madrid	2	-	-
Navarra	1	-	-
País Vasco	1	1	1
C.Valenciana	3	-	1
Total	24	3	2

Base 29

Se ha pedido la opinión sobre si es conveniente introducir modificaciones en el actual protocolo o de mantenerlo tal cual se encuentra actualmente. Las Unidades en su mayoría no han respondido a esta cuestión (20 Unidades) y entre las opiniones vertidas destacamos las siguientes:

- Adecuación a la realidad asistencial.
- Simplificarlo.
- Diseñar un protocolo de inicio y otro de seguimiento.
- Seguir una pauta común en Hipotiroidismo transitorio, Hipotiroidismo prematuros, protocolo Dishormonogénesis.

2.6 Evaluación realizada por la Unidad de Seguimiento

La conveniencia de realizar evaluaciones por parte de la Unidad parece que es una acción de interés en el tratamiento de pacientes que padecen Hipotiroidismo Congénito. La utilización de un conjunto determinado de indicadores permiten conocer si el programa de la Unidad se cumple o si se logran los resultados esperados o programados.

Por ello, se ha formulado a las Unidades la siguiente pregunta: ***"Realizan Vds. algún tipo de evaluación del programa de Hipotiroidismo Congénito?"***

Diez Unidades (34.5%) han respondido afirmativamente frente a diecisiete (58.6%) que manifiestan no realizar ningún tipo de evaluación.

TABLA Nº 25
EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

CC.AA.	SI	NO	N/C
Andalucía	-	3	1
Aragón	1	-	-
Asturias	2	2	-
Baleares	-	1	-
Canarias	-	1	-
C. y León	1	-	-
C.-La Mancha	1	1	-
Cantabria	1	-	-
Cataluña	-	1	-
Extremadura	-	1	-
Galicia	1	1	-
Madrid	2	-	-
Navarra	1	-	-
País Vasco	-	3	-
C.Valenciana	-	3	1
Total	10	17	2

Base 29

Entre las razones que hacen que algunas Unidades no realicen evaluación del programa se encuentran principalmente la sobrecarga asistencial, ausencia de colaboración entre centros hospitalarios y la realización de evaluaciones individuales.

La frecuencia de tiempo en la realización de la evaluación varía de una a otra Unidad. El período más bajo corresponde a 3 meses y el más alto a más de 4 años teniendo la siguiente distribución:

Tiempo	Unidades
3 meses	1
Entre 1-2 años	1
Entre 2-3 años	1
Entre 3-4 años	1
Más de 4 años	2
N/C	4

Los indicadores que evalúan responden a diferentes aspectos de la enfermedad siendo los más sobresalientes la EPIDEMIOLOGÍA, PREVENCIÓN, DATOS CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICO Y CONTROL EVOLUTIVO.

Seis Unidades consideran que de las evaluaciones realizadas hasta este momento se desprende la necesidad de introducir modificaciones en el programa. Modificaciones que tienen que ver con la mejora en la detección de cara a iniciar el tratamiento en el menor plazo de tiempo posible, la no utilización de antisépticos y la reevaluación a los tres años.

Por lo que se refiere a las conclusiones a las que han llegado una vez realizada la evaluación la opinión más generalizada es que es IMPRESCINDIBLE para el tratamiento de estos pacientes.

No se conoce la previsión de la totalidad de las Unidades sobre la fecha en que piensan realizar la próxima evaluación. Solo tres de ellas informan que la realizarán dentro de tres meses (2 Unidades) y otra en el año 2000.

2.7 Tratamiento: optimización

Se trata de conocer la opinión que tienen las Unidades sobre la presentación de los preparados farmaceúticos de forma que haga más adecuada la dosificación y se obtengan resultados satisfactorios en el tratamiento de pacientes con Hipotiroidismo Congénito.

El criterio generalizado de preferencia aparte de los existentes de 50 y 100 mcg, son los preparados en GOTAS (79.3%) en primer lugar, seguido de los COMPRIMIDOS de 25 mcg. (65.5%), de 37.5 mcg. (37.9%), y de 62.5 mcg. (34.5%) por este orden principalmente.

Otras opiniones minoritarias dicen estar de acuerdo con las actuales presentaciones (de 50 y 100 mcg) de los preparados así como que sería conveniente utilizar comprimidos de 150 mcg. También se percibe una demanda de mayor claridad en la composición de los elementos que forman el preparado.

TABLA Nº 26
OPINION DE LAS UNIDADES SOBRE
PRESENTACION PREPARADOS FARMACEUTICOS

Preparados	Absolutos	%
Las actuales	3	10.3
Gotas	23	79.3
Comprimidos 25 mcg	19	65.5
Comprimidos 37.5 mcg	11	37.9
Comprimidos 62.5 mcg	10	34.5
Comprimidos 150 mcg	1	3.4
Inform. veraz componentes	1	3.4

Base 29 múltiple

3. CONEXIONES Y ÁMBITO DE ACTUACIÓN

3.1. Unidades de Detección

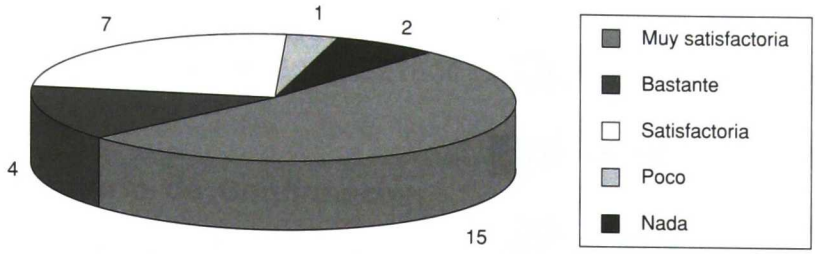
La Unidad de Detección es el primer dispositivo que se pone en marcha para la búsqueda y detección desde los primeros síntomas que caracterizan esta metabolopatía en los potenciales pacientes.

En el Hipotiroidismo Congénito la Unidad de Detección entra en funcionamiento a partir de que se produce el nacimiento de un niño. Su labor es de vital importancia en el tratamiento precoz de esta enfermedad y por ello es necesario una buena coordinación entre las Unidades de Detección y de Seguimiento en la atención de esta patología.

La Unidad de Detección remite los casos de Hipotiroidismo Congénito a las Unidades de Seguimiento para que éstas confirmen el diagnóstico y traten a los pacientes.

Se ha preguntado a las Unidades de Seguimiento por la relación que mantienen con las Unidades de Detección que les remiten los casos positivos detectados en las pruebas analíticas que realizan en sus laboratorios. Se trata de conocer el grado de satisfacción de esta relación. Se puede decir que la relación es satisfactoria para la mayoría de las Unidades de Seguimiento (26). Solo se detecta insatisfacción en 3 Unidades.

GRAFICO Nº 25
OPINIÓN SOBRE UNIDADES DE DETECCIÓN



Base 29

A la vista de los resultados de la encuesta por regla general la ubicación de las Unidades de Detección se encuentran en la misma ciudad y a veces en el mismo recinto hospitalario que la Unidad de Seguimiento, aunque también se da el hecho de Unidades de Detección que remiten casos a Unidades de Seguimiento de otras provincias y comunidades autónomas.

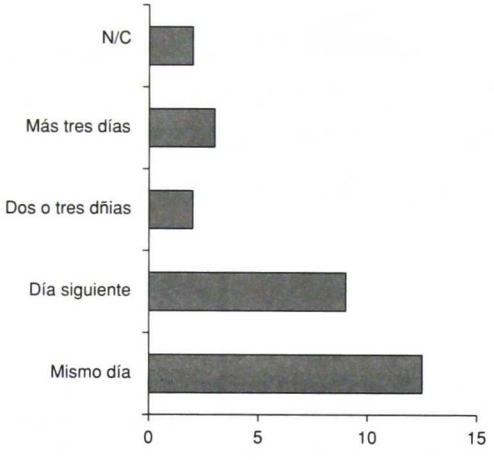
Uno de los puntos de interés en la atención de estos pacientes es la celeridad en la detección y confirmación de diagnóstico para iniciar el tratamiento en el menor plazo de tiempo posible. Por ello se ha considerado importante conocer la opinión de las Unidades de Seguimiento sobre el tiempo que transcurre desde que se detecta un caso positivo de Hipotiroidismo Congénito hasta que el mismo llega a la Unidad.

Para el 58.6% de las Unidades de Seguimiento el período de tiempo es el correcto. Sin embargo, una tasa significativa del 27.6% considera que este período debería acortarse.

Por término medio el tiempo que transcurre entre el día de la detección y la llegada del caso a la Unidad de Seguimiento del HC oscila entre el mismo día (44.8%) y el día siguiente (31.-%) principalmente. Período de tiempo muy satisfactorio de cara a la atención del paciente.

Otras Unidades, las menos, reciben la información en un plazo más largo, después de más de tres días (10.3%), y dos o tres días (6.9%). Situación que se produce en Unidades residentes en las comunidades autónomas de Asturias (1), Castilla y León, Cataluña, Extremadura, y País Vasco.

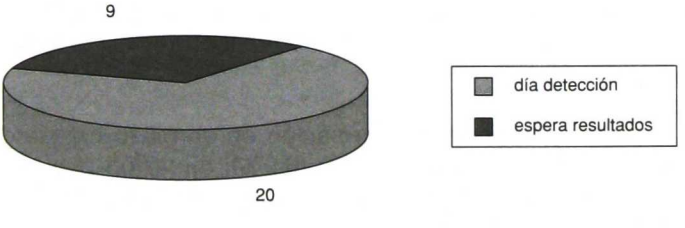
GRAFICO Nº 26
TIEMPO EN LA DETECCIÓN



Base 29

Por lo que se refiere al comienzo del tratamiento del Hipotiroidismo Congénito para el 69.-% de las Unidades de Seguimiento encuestadas se produce el mismo día en que llega a la Unidad la detección del caso. El resto con una tasa del 31.-% esperan a tener los resultados de todas las pruebas diagnósticas antes de iniciarlo.

GRAFICO Nº 27
COMIENZO DEL TRATAMIENTO



Base 29

Las pruebas diagnósticas de las que algunas Unidades están pendientes del resultado para proceder al tratamiento del paciente se refieren sobre todo a la GAMMAGRAFIA que viene tardando en realizarse entre dos a cuarenta y ocho horas.

Otras pruebas como,

* RX RODILLAS, se realizan entre dos y cuarenta y ocho horas.
* ECOTIROIDEA, dos horas.
* TIROXINA, tres horas.
* T.S.H., tres horas.
* RESESTING EN LABORATORIO, cinco horas.
* T-4 LIBRE Y 2ª DETECCIÓN, veinticuatro horas.

3.2 Laboratorio de Confirmación

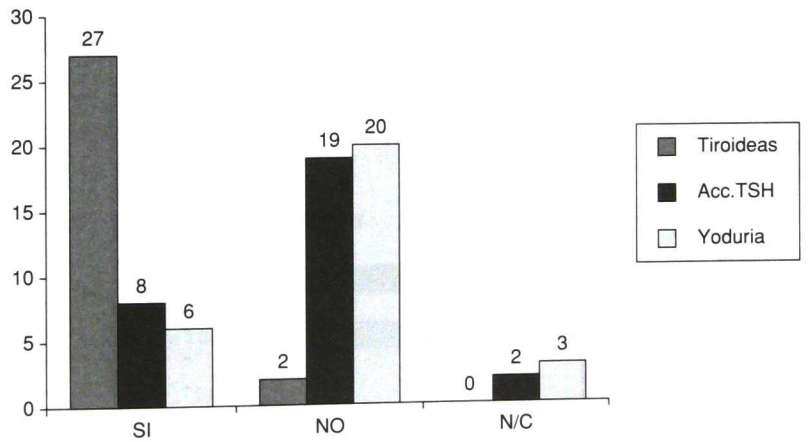
El Laboratorio de Confirmación es el encargado de realizar las pruebas analíticas necesarias para confirmar el diagnóstico del caso que ha sido derivado desde la Unidad de Detección.

Normalmente está localizado en el mismo centro sanitario que la Unidad de Seguimiento aunque cuatro Unidades manifiestan que el Laboratorio de Confirmarción con el que trabajan se encuentra en otro centro (Navarra, País Vasco -1-, y Comunidad Valenciana -2-).

De forma general estos Laboratorios disponen de los medios técnicos y humanos necesarios para realizar la determinación de hormonas tiroideas de urgencia en el 93.1% de las Unidades (27).

No es así para la determinación de anticuerpos bloqueantes de TSH ni para los niveles de Yoduria donde solo una minoría de Unidades manifiestan que sus Laboratorios de confirmación pueden realizarlas.

GRAFICO Nº 28
LABORATORIOS DE CONFIRMACIÓN



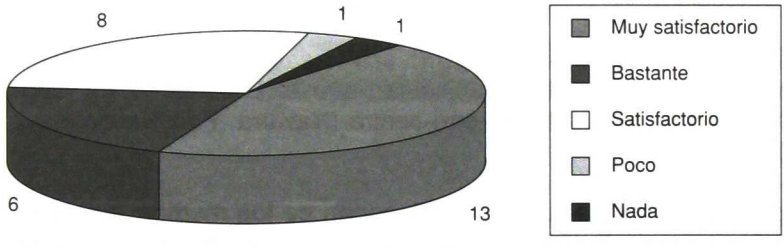
Base 29

3.3 Laboratorios de Seguimiento

Cada Unidad de Seguimiento necesita del apoyo de un Laboratorio de Seguimiento en su atención a pacientes con Hipotiroidismo Congénito.

La relación que mantienen entre ellos se traduce en el grado de satisfacción que demuestran las Unidades tener en los Laboratorios: el 93.1% dicen estar satisfechas con el trabajo que realiza este dispositivo analítico con los pacientes de HC.

GRAFICO Nº 29
OPINIÓN SOBRE LABORATORIOS DE SEGUIMIENTO



Base 29

Mayoritariamente las Unidades de Seguimiento del HC trabajan con un solo Laboratorio de Seguimiento (21 Unidades). Cinco Unidades se relacionan con 2 y solo una Unidad dice trabajar con 3 Laboratorios.

TABLA Nº 27
LABORATORIOS DE SEGUIMIENTO

CC.AA.	UNO	DOS	TRES	N/C
Andalucía	4	-	-	-
Aragón	1	-	-	-
Asturias	3	1	-	-
Baleares	-	-	-	-
Canarias	1	-	-	-
C. y León	-	-	-	1
C.-La Mancha	2	-	-	-
Cantabria	-	1	-	-
Cataluña	1	-	-	-
Extremadura	1	-	-	-
Galicia	2	-	-	-
Madrid	2	-	-	-
Navarra	1	-	-	-
País Vasco	1	2	-	-
C.Valenciana	2	1	1	-
Total	21	5	1	2

Base 29

En la atención de los pacientes que padecen de Hipotiroidismo Congénito es deseable que los plazos de tiempo en que es necesario realizar las pruebas analíticas, tanto para su detección como durante el tratamiento, sean los más breves posibles de cara a optimizar el estado de salud de estas personas.

El tiempo que transcurre desde el momento en que al paciente se le realizan los análisis hasta que les remiten a las Unidades de Seguimiento los resultados se mueve en una horquilla que va en el caso más favorable, de menos de 24 horas hasta el más largo que puede pasar de más de 15 días.

No obstante, debemos decir que el caso extremo es muy minoritario (solo se da en una Unidad) siendo mayoritariamente (86.1%) plazos de menos de siete días y teniendo las siguientes especificidades:

* Cinco Unidades reciben los resultados en menos de veinticuatro horas.

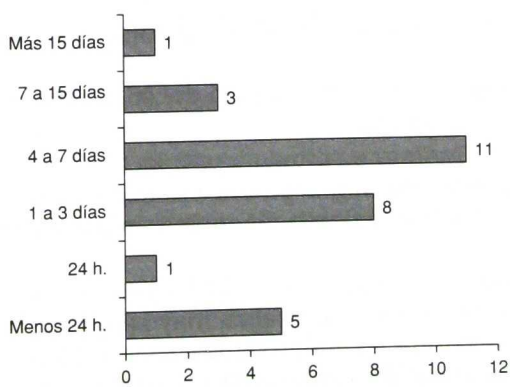
* Una Unidad los recibe al cabo de veinticuatro horas.

* Ocho Unidades de Seguimiento tardan en tener los resultados remitidos por los Laboratorios de Seguimiento entre uno a tres días.

* Una mayoría, once Unidades, establece el plazo de tiempo de cuatro a siete días.

Como ya se ha indicado también se dan plazos superiores a éstos aunque solo se corresponde con la situación de 4 Unidades de Seguimiento: tres dicen recibir el resultado de los análisis en un período que va de 7 a 15 días. Y una sola Unidad manifiesta que se los envían tras más de 15 días.

GRAFICO Nº 30
TIEMPO EN LA ENTREGA DE RESULTADOS



La opinión de las Unidades en relación al plazo de remisión de los resultados de las pruebas analíticas por parte de los Laboratorios de Seguimiento es que se trata de un plazo adecuado para el 65.5% de las mismas. El resto de las Unidades de Seguimiento (34.5%) consideran que debería acortarse.

4. NECESIDADES CIENTÍFICO-TÉCNICAS

Se ha querido pulsar las demandas de cualificación que consideran necesarias las diferentes Unidades de Seguimiento para facilitar y mejorar su labor en la atención de los pacientes con Hipotiroidismo Congénito.

La pregunta que se ha formulado es la siguiente: ***"Para terminar, si desde una institución pública o privada se organizasen cursos de formación o seminarios con el objetivo de aumentar la cualificación de los profesionales que trabajan en HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO, ¿Qué temas serían de utilidad para los profesionales que trabajan en la Unidad de Seguimiento?".***

El nivel de contestación ha sido del 58.6% y entre las demandas que se observan hay dos que despiertan el interés de un mayor número de Unidades. Se refieren a todos los aspectos relacionados con la PSICOMOTRICIDAD (desarrollo, evaluación, plan de actuación) y a la IMPLANTACIÓN DEL PROTOCOLO.

Otros temas que también interesan para alcanzar una mejor cualificación son los siguientes:

- DIAGNOSTICO DISHORMOGENESIS
- ESTUDIO EPIDEMIOLOGICO
- INMUNOLOGÍA TIROIDEA
- PROFUNDIZACIÓN ANOMALÍAS

5. CONCLUSIONES AL CAPITULO II

- **El nivel de respuesta de la encuesta ha sido del 45.1% para el total de encuestas remitidas(114) a 64 centros.**

- **Uno de los objetivos de la investigación era conocer las estructuras organizativas de las Unidades de Seguimiento. Se recibió información de veintinueve.**

- **No existe la denominación específica de Unidades de Seguimiento. El seguimiento de los niños hipotiroideos se realiza mayoritariamente en las Unidades de Endocrinología Pediátrica. El 100% de las Unidades se encuentran ubicadas en complejos hospitalarios y pertenecen al sector público.**

- Al frente de cada Unidad de Seguimiento hay un responsable que mayoritariamente tiene como especialidad la PEDIATRÍA y como subespecialidad la ENDOCRINOLOGÍA.

- La contratación laboral de los RESPONSABLES es principalmente fija (82.8%).

- De forma general las Unidades tienen una plantilla básica formada por tres personas: el responsable del Seguimiento, un facultativo con especialidad en Endocrinología-Pediátrica y un Auxiliar. El resto del equipo de profesionales que trabajan con la Unidad pertenecen principalmente a la plantilla del centro hospitalario donde reside la Unidad.

- Entre las especialidades que tienen una presencia menor en el trabajo que realizan las Unidades encontramos la Psiquiatría.

- En la plantilla de dieciocho de las Unidades de Seguimiento hay un total de 24 facultativos además de los responsables teniendo como especialidad mayoritariamente la PEDIATRÍA.

- El 50% de estos profesionales tienen contrato fijo, un 25% manifiesta tener un contrato eventual y un 8.3% cuenta con un contrato estatutario.

- Diecinueve Unidades de Seguimiento disponen de la colaboración de Personal Auxiliar con un total de 33 personas.

- En relación a otros facultativos que trabajan como servicio de apoyo a la Unidad, veinticuatro de ellas disponen de la colaboración de 46 profesionales especializados principalmente en Pediatría y Psicología.

- El 44.8% de las Unidades considera que necesitaría más medios técnicos para la atención de los pacientes.

- El seguimiento de los pacientes se hace generalmente en consultas externas con una periodicidad semanal de lunes a viernes para la mayoría de las Unidades (23), con un horario que suele ser de siete horas por día de consulta en la mayor parte de las mismas (24).

- Aunque ya en 1963 existe la referencia de haber atendido a pacientes con HC por parte de un centro sanitario, la fecha más antigua de atención de estos pacientes desde una Unidad de Seguimiento se remonta al año 1972. No obstante, el período de actividad más emergente de Unidades de Seguimiento que han comenzado a iniciar esta actividad es el que se sitúa entre 1981 y 1985 (10 Unidades).

- En la relación con el paciente todas las Unidades de Seguimiento utilizan un protocolo. Para el 88.8% de las mismas este Protocolo estandarizado es el de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica.

- **Solo un 34.5% de las Unidades dice realizar evaluaciones del programa de Hipotiroidismo Congénito. Las razones que hacen que no se lleven a cabo son principalmente a causa de la sobrecarga asistencial.**

- **La opinión que tienen las Unidades de Seguimiento sobre la presentación de los preparados farmaceúticos en la adecuación a la mejora del paciente es preferentemente que el producto sea en Gotas y Comprimidos de 25 mcg.**

- **Generalmente las Unidades de Seguimiento se encuentran localizadas en la misma ciudad que la Unidad de Detección y a veces en el mismo centro hospitalario.**

- **Por término medio el tiempo que transcurre entre el día de la detección y la llegada del caso a la unidad de Seguimiento del HC oscila entre el mismo día (44.8%) y el día siguiente (31%) principalmente.**

- **El comienzo del tratamiento se produce para el 69% de las Unidades el mismo día que llega a la Unidad la detección del caso.**

- **El 93.1% de las Unidades opinan que los Laboratorios de Confirmación disponen de los medios técnicos y humanos necesarios para realizar la determinación de hormonas tiroideas de urgencia.**

- **Los Laboratorios de Seguimiento colaboran con la Unidad en la atención del paciente con HC. La realización de pruebas analíticas por parte del Laboratorio invierte un plazo de tiempo de menos de siete días desde su realización hasta la remisión a la Unidad en el 86.1% de las respuestas.**

- **La formación que estarían interesados en recibir para una mejor cualificación de sus profesionales se orienta a la realización de cursos o seminarios sobre PSICOMOTRICIDAD e IMPLANTACIÓN DEL PROTOCOLO principalmente.**

III SÍNTESIS

PACIENTES CON HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Los datos recogidos en la investigación se refieren a 567 casos que son llevados en veinticuatro Unidades de Seguimiento del Hipotiroidismo Congénito.

No se puede hablar de CENSO DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO que seguramente abarcará muchos más casos en todo el territorio nacional pero si se puede considerar que es una buena muestra representativa del trabajo que desarrollan gran parte de las Unidades de Seguimiento en relación con esta metabolopatía y que los resultados de la encuesta responden a una forma de hacer de los facultativos que están dedicados a la atención de estas personas.

Según las recomendaciones de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica parece ser que es necesario realizar la prueba de detección en los primeros días de vida del recién nacido, preferiblemente al tercer día. Los datos obtenidos en la Tría Neonatal de la investigación nos indican que esta detección se suele producir en períodos más largos de tiempo que van desde la primera semana, segunda semana y tercera semana con porcentajes de 25.1%, 27.6% y 29.3% respectivamente.

Los datos en la confirmación diagnóstica se suelen realizar en la segunda y tercera semana siendo ésta última más predominante (24.8% y 33% cada una).

El inicio del tratamiento según la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica debería comenzar a administrarse en el menor tiempo posible y se recomienda hacerlo, tras la detección de un caso positivo, el mismo día en que se han tomado las muestras de suero para la confirmación diagnóstica y antes de disponer de los resultados.

Sin embargo, si comparamos la media de edad en la confirmación diagnóstica 20.6 días y la media de edad al inicio del tratamiento, 22.5 días se observa que se tiende a retrasar el mismo hasta recibir la información de los estudios realizados para la Confirmación Diagnóstica.

UNIDADES DE SEGUIMIENTO DEL HC

La cobertura de las Unidades de Seguimiento está emplazada en quince de las diecisiete comunidades autónomas del territorio nacional de lo que se deduce que el seguimiento y la atención a los pacientes cuenta con dispositivos cercanos a los lugares de residencia de los mismos.

Asimismo, la pertenencia de estas Unidades al sector público en su totalidad facilitan la comunicación y la coordinación intercentros.

Las Unidades de Seguimiento cuentan con una organización funcional básica que permite un buen funcionamiento profesional de los facultativos y personal Auxiliar que conforman la plantilla o equipo colaborador.

Sin embargo, se detectan carencias de medios técnicos por parte del 44.8% de las Unidades, medios relacionados principalmente con la falta de profesionales médicos.

El servicio de Atención al Paciente tiende a hacerse en consultas externas con una periodicidad semanal de lunes a viernes en horario de siete horas por día aproximadamente, período suficientemente extenso para poder planificar la visita del paciente siempre que se cuente con una plantilla que pueda cubrir esa franja horaria.

La experiencia de las Unidades en su conjunto es una experiencia consolidada a lo largo de los años desde su creación.

La existencia de un Protocolo estandarizado de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica que es utilizado por el 88.8% de las Unidades bien en su totalidad o parcialmente hace que los criterios en relación con el Hipotiroidismo Congénito sean conocidos por todas ellas.

CIRCULACION INSTITUCIONAL

Los Estados Miembros deben tomar medidas apropiadas para la prevención de deficiencias y discapacidades y para asegurar la divulgación de los conocimientos y la tecnología pertinentes.
Naciones Unidas: **Programa de acción mundial para las personas con discapacidad** (Párrafo 95).

REAL PATRONATO
DE PREVENCIÓN
Y DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA